



Universidade Católica Portuguesa
Centro Regional das Beiras – Pólo de Viseu
Departamento de Economia, Gestão e Ciências Sociais

A Doença Rara na Família e na Escola - a perspetiva parental

Dissertação apresentada à Universidade Católica Portuguesa
para obtenção do grau de Mestre em Ciências da Educação
Especialização em Educação Especial - domínio cognitivo e motor

Felícia da Luz Simões Ramos Catana

**Trabalho efetuado sob orientação da
Professora Doutora Célia Ribeiro
e coorientação da
Mestre Anabela Carvalho**

Viseu, janeiro de 2013

Universidade Católica Portuguesa
Centro Regional das Beiras – Pólo de Viseu
Departamento de Economia, Gestão e Ciências Sociais

A Doença Rara na Família e na Escola

- a perspetiva parental

Dissertação apresentada à Universidade Católica Portuguesa
Para obtenção do grau de Mestre em Ciências da Educação
Especialização em Educação Especial: domínio cognitivo e motor

Felícia da Luz Simões Ramos Catana

Trabalho efetuado sob orientação da
Professora Doutora Célia Ribeiro
e coorientação da
Mestre Anabela Carvalho

Viseu, janeiro de 2013

*A todas as famílias especiais
que o acaso escolheu para oferecer
uma criança com Doença Rara*

Agradecimentos

Um trabalho desta índole não seria de todo possível sem a colaboração e ensinamentos de várias pessoas que me acompanharam ao longo de um percurso nem sempre fácil, mas em tudo enriquecedor. A elas dedico este espaço como nota de um merecido agradecimento.

À Professora Doutora Célia Ribeiro e à Mestre Anabela Carvalho, pela orientação empenhada passo a passo, pela ajuda sempre atenta e pelo rigor exigido ao longo desta investigação. Muito obrigada pelo voto de confiança e pelo estímulo constante.

À Mestre Florbela Vitória, pelas lições de estatística e pela prontidão com que me ajudou na parte metodológica do trabalho. A sua sabedoria foi imprescindível.

Ao Dr. Filipe Simões, bibliotecário na UCP – Viseu, pela disponibilidade e dedicação nos meandros da pesquisa bibliográfica, tantas vezes de difícil acesso.

À Mestre Filomena Pereira, da DGIDC, pelo interesse, prontidão e partilha de documentação.

À Professora Doutora Jan Blacher (EUA), à Dra. Debbie Bruns (EUA), ao Professor John Dodge (Reino Unido), à Professora Doutora Agatha Gallo (EUA), à Professora Doutora Linda Gilmore (Austrália), à Dra. Gemma Griffith (Reino Unido), ao Professor Richard Hastings (Reino Unido), ao Dr. Guillem Pascale (França), ao Professor Giuseppe Remuzzi (Itália) e à Professora Shiona Shiu (Austrália), pelo interesse, cooperação e partilha de documentos, mas também pelas palavras de apreço e incentivo que muito me ajudaram na consecução deste projeto. Do outro lado do mundo, as vossas palavras e entrega ao tema investigado tocaram-me profundamente.

À Dr^a Conceição Cardoso e à Dr^a Vera Polónio pelo profissionalismo demonstrado nas traduções. Um trabalho precioso.

À Lola Xavier, Catarina Campos, Catarina Loio e Joana Tavares pelo reviver dos tempos de Coimbra e partilha de saberes. Obrigada pelas leituras atentas e críticas, amigas de longa data!

À Paula Costa, Presidente da Raríssimas, mãe inspiradora, à Joaquina Teixeira, Diretora do Centro Raríssimo do Porto, Salomé Gomes, Diretora do Centro Raríssimo da ilha do

Pico e Susana Candeias, mães e lutadoras da Raríssimas, o meu muito ObrigadÍSSIMA. Sem elas e sem os filhos da grande Família Raríssimas, este trabalho não teria sequer começado.

A todas as famílias que participaram neste estudo, pelo amor e entrega aos vossos filhos raros. Exemplos de vida para qualquer cidadão.

À minha amiga Fátima Costa, presença constante em cada passo desta investigação, pela revisão do texto e pela forte amizade que nos une.

Às minhas amigas, sempre prontas a ajudar no que cada uma tem de melhor, Miriam Vroenhoven, Sofia Ferreira, Rita Pereira, Dália Gonçalves pela partilha de saberes e perspetivas sempre muito bem-vindos.

Ao António e Fátima que permitiram o envio de documentação de França. São extraordinários!

Ao António Carvalho, pela preciosa ajuda na formatação deste trabalho. O seu toque e colaboração finais permitiram novas aprendizagens e um sentimento de gratidão ímpares.

Aos meus pais e sogros, os meus portos de abrigo, sempre seguros. A vossa existência e capacidade de dádiva constituem a rede de apoio por excelência que todas as famílias de filhos com Doença Rara mereciam ter. Do melhor. Simplesmente, obrigada.

Ao João e às minhas filhas raras, Rita e Joana, este trabalho não teria começado, e muito menos terminado, sem o amor e compreensão que nos une. Obrigada por fazerem parte deste projeto.

Resumo

Este trabalho aborda as implicações da Doença Rara na vida familiar e escolar das crianças/jovens, sob o ponto de vista parental.

Pretendemos divulgar a temática das Doenças Raras, concretamente no meio escolar, considerando que o conhecimento propicia melhores práticas educativas. Interessou-nos conhecer as necessidades familiares, bem como o impacto positivo e negativo da Doença Rara na família. Uma vez que os sistemas da família e da escola partilham a educação da criança/jovem, procuramos também conhecer as perceções parentais acerca dos serviços educativos.

Para tal, elaborámos um questionário com contributos de outros já existentes, nacionais e estrangeiros (*Genetic Syndrome Stressors Scale*, *Positive Contributions Scale*, Questionário sobre as Necessidades Familiares e *Parents' Perceptions of Educational Services for Children with a Chronic Illness*) e dirigimo-lo a pais de crianças/jovens com Doença Rara e Necessidades Educativas Especiais (n=55), pertencentes à *Associação Raríssimas*.

Os resultados revelam que a amostra apresenta elevados índices de stress parental por ter a seu cargo um filho com Doença Rara, devido a fatores intrínsecos e extrínsecos à criança, com claros indicadores relacionados com a raridade da patologia. No entanto, independentemente do stress percebido, estes pais identificam contribuições positivas, encarando o filho como uma mais-valia na vida pessoal e familiar. Verificámos ainda que as necessidades de informação e as financeiras são as mais sentidas pelas famílias e que as preocupações relativamente à escolaridade dos filhos se relacionam sobretudo com o bem-estar emocional e social destes na escola. Na generalidade, os pais consideram que o serviço educativo prestado é satisfatório e que a relação pais-professores se pauta pela parceria e partilha. No entanto, não se sentem muito seguros de que a escola responda adequadamente às necessidades médicas do filho. Apesar das limitações, este estudo poderá servir de mote a futuras abordagens que visem o conhecimento e a divulgação da problemática das Doenças Raras.

Palavras-chave: Doenças Raras, criança/jovem, família, impacto positivo, impacto negativo, necessidades, escola.

Abstract

This paper approaches the issue of the implications of Rare Disease for family and school life of children/young people from the parental point of view.

We aim to disclose the subject of Rare Diseases, particularly in the school environment, considering that knowledge provides better educational practices. We intended to identify the family needs as well as the positive and negative impact of rare disease in the family. As family and school share the upbringing of the child/young person, we also intend to study the parental perceptions of their child's educational services.

To do so, we have designed a questionnaire with inputs from others already existing, both national and from other countries (*Genetic Syndrome Stressors Scale, Positive Contributions Scale, Questionnaire on Family Needs and Parents' Perceptions of Educational Services for Children with Chronic Illness*) and we administered it to parents of children/young people with Rare Diseases and Special Educational Needs (n = 55), belonging to *Associação Raríssimas*.

Results reveal that parents who take care of a child with a Rare Disease show high levels of parental stress, due to factors intrinsic and extrinsic to the child, with clear indicators related to the rarity of the condition. However, regardless the perceived stress, these parents identify positive contributions, seeing their child as a plus in their personal and family life. We also found that the needs of information and the financial needs are ones most felt by families and that their concerns about their children's education mainly regard their emotional and social wellbeing in school. Overall, parents feel that the educational service provided is satisfactory and that the parent-teacher relationship is characterized by cooperation and sharing. However, parents do not feel very confident about the school properly responding to the medical needs of the child. Despite the limitations, this study could serve as a starting point for future approaches aiming the knowledge and the disclosure and the issue of Rare Diseases.

Keywords: Rare Diseases, child/young person, family, positive impact, negative impact, needs, school.

Índice Geral

Resumo	VII
Abstract.....	IX
Índice de tabelas.....	XIII
Índice de gráficos.....	XV
Índice de figuras.....	XVII
Lista de abreviaturas	XIX
Introdução	1
Parte I - Enquadramento teórico	5
Capítulo I - A Doença Rara	7
1.1. Problemática das Doenças Raras – necessidade de reflexão	7
1.2. Afinal, o que são as Doenças Raras?	11
1.2.1. Doenças Raras – doença e deficiência	14
1.3. Historial político das Doenças Raras na Europa – do acordar para a realidade até à ação.....	17
1.3.1. Do Raro a uma abordagem global.....	19
1.4. As mesmas dificuldades em especificidades diferentes	20
1.5. Primeiro passo: o diagnóstico.....	22
1.5.1. O medo do desconhecido	25
Capítulo II - O impacto das Doenças Raras na família.....	29
2.1. Stress familiar	29
2.1.1. Fatores que influenciam o stress familiar – um modelo teórico	32
2.1.2. Stress e o fator raridade	34
2.2. Impacto negativo versus impacto positivo	37
2.3. Resiliência e coping nas Doenças Raras.....	42
2.4. Necessidades e preocupações das famílias.....	44
2.4.1. Necessidades de informação	45
2.4.2. Necessidades de apoio.....	46
2.4.3. Necessidades socioeconómicas e os custos das Doenças Raras	48
2.5. Grupos de apoio e redes sociais.....	50
Capítulo III - As Doenças Raras em contexto escolar – que implicações?	53
3.1. (Sobre)Viver com uma Doença Rara na escola.....	54
3.1.1. Um modelo sistémico sobre o desenvolvimento da criança com doença crónica	57
3.2. Rotulação como exclusão ou inclusão?	60

3.3. Diagnóstico e intervenção educativa.....	61
3.3.1. Intervenção educativa baseada na etiologia.....	63
3.4. Necessidade de parceria escola-família	67
3.5. Necessidade de mudanças.....	73
Parte II - Investigação empírica	77
Capítulo IV - Metodologia	79
4.1. Quadro conceitual da investigação.....	79
4.1.1. Justificação do estudo	81
4.1.2. Questões e objetivos do estudo.....	82
4.2. Tipo de investigação	84
4.3. População e amostra.....	85
4.3.1. Caracterização da amostra	85
4.4. Instrumento de investigação.....	88
4.4.1. Elaboração do questionário.....	88
4.4.2. Apresentação do questionário	89
4.5. Procedimentos.....	93
Capítulo V - Apresentação, análise e discussão dos resultados	97
5.1. Apresentação e análise dos resultados	97
5.1.1. Dados relativos à criança/jovem e à Doença Rara.....	97
5.1.2. Impacto negativo	100
5.1.3. Impacto positivo	104
5.1.4. Necessidades sentidas pelas famílias.....	112
5.1.5. Perceção dos pais sobre a escola do seu filho com Doença Rara.....	120
5.2. Associações entre variáveis	134
5.2.1. Impacto negativo versus impacto positivo	135
5.2.2. Impacto negativo versus necessidades sentidas pela família.....	135
5.2.3. Impacto positivo versus necessidades sentidas pela família.....	137
5.3. Análise de conteúdo das respostas à questão aberta	137
5.4. Discussão dos resultados.....	144
Conclusão	163
Bibliografia.....	171
Anexos.....	181

Índice de tabelas

Tabela 1. Caracterização da amostra: sexo, habilitações, estado civil e situação profissional.....	86
Tabela 2. Caracterização da amostra: parentesco do inquirido com a criança, composição do agregado familiar, posição na fratria	87
Tabela 3. Lista das Doenças Raras	98
Tabela 4. Caracterização da Doença Rara da criança: limitações e momento da comunicação do diagnóstico	99
Tabela 5. Contacto com outras famílias de filhos com Doenças Raras.....	99
Tabela 6. Fontes de apoio e de informação	100
Tabela 7. Frequências relativas e absolutas das respostas à <i>Genetic Syndrome Stressors Scale</i>	102
Tabela 8. Análise descritiva da escala de stress parental e subescalas fatores intrínsecos à criança e fatores extrínsecos à criança.....	104
Tabela 9. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala <i>aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida</i>	106
Tabela 10. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala <i>força e união familiar</i>	107
Tabela 11. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala <i>crescimento pessoal e maturidade</i>	108
Tabela 12. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala <i>expansão das redes sociais</i>	109
Tabela 13. Análise descritiva das subescalas da <i>Positive Contributions Scale</i>	111
Tabela 14. Matriz de correlações entre as subescalas do impacto positivo	112
Tabela 15. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala <i>necessidades de informação</i>	113
Tabela 16. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala <i>necessidades de apoio</i>	115
Tabela 17. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala <i>explicar aos outros</i>	116
Tabela 18. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala <i>serviços da comunidade</i>	117

Tabela 19. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala <i>necessidades financeiras</i>	118
Tabela 20. Análise descritiva das subescalas de necessidades sentidas pela família....	119
Tabela 21. Matriz de correlações entre as subescalas do questionário sobre necessidades das famílias	120
Tabela 22. Caracterização da escolaridade	121
Tabela 23. Nível de escolaridade <i>versus</i> frequência dos contactos com o educador/professor/diretor de turma do filho	122
Tabela 24. Distribuição das respostas aos itens da categoria desempenho académico da criança/jovem com Doença Rara e Necessidades Educativas Especiais.....	123
Tabela 25. Distribuição das respostas aos itens da categoria serviços educativos de apoio acedidos pelo aluno com Doença Rara e Necessidades Educativas Especiais....	126
Tabela 26. Distribuição das respostas aos itens da categoria <i>amizades e bem-estar na escola</i>	128
Tabela 27. Distribuição das respostas aos itens da categoria <i>comunicação e relação escola-família</i>	130
Tabela 28. Distribuição das respostas no <i>coping familiar</i>	132
Tabela 29. Distribuição das respostas aos itens da categoria <i>gestão escolar das necessidades médicas do aluno</i>	133
Tabela 30. Correlação entre as subescalas do impacto positivo e do impacto negativo	135
Tabela 31. Correlação entre as subescalas do impacto negativo e das necessidades sentidas pela família	137
Tabela 32. Correlação entre as subescalas do impacto positivo e das necessidades sentidas pela família	137
Tabela 33. Categorias e subcategorias em análise	138
Tabela 34. Matriz da categoria <i>preocupações com a escola do filho</i>	139
Tabela 35. Matriz da categoria <i>sugestões à escola</i>	141
Tabela 36. Matriz da categoria <i>sugestões aos professores</i>	142
Tabela 37. Matriz da categoria <i>impacto da Doença Rara na vida da família</i>	143
Tabela 38. Matriz da categoria <i>integração social</i>	144

Índice de gráficos

Gráfico 1. Proporção de crianças com Doença Rara de acordo com o tipo de deficiência mental, sensorial e/ou neuromuscular	15
Gráfico 2. Média de stress parental do <i>Family Stress and Coping Inventory</i>	31
Gráfico 3. Impacto da deficiência na vida familiar	40
Gráfico 4. Preocupações dos pais quanto ao futuro	48
Gráfico 5. Frequências relativas das idades das crianças/jovens com Doença Rara	98
Gráfico 6. Distribuição das respostas à <i>Genetic Syndrome Stressors Scale</i>	101
Gráfico 7. Distribuição das respostas na subescala <i>aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida</i>	105
Gráfico 8. Distribuição das respostas na subescala <i>força e união familiar</i>	106
Gráfico 9. Distribuição das respostas na subescala <i>crescimento pessoal e maturidade</i>	108
Gráfico 10. Distribuição das respostas na subescala <i>expansão das redes sociais</i>	109
Gráfico 11. Distribuição das respostas na subescala <i>necessidades de informação</i>	113
Gráfico 12. Distribuição das respostas na subescala <i>necessidades de apoio</i>	114
Gráfico 13. Distribuição das respostas na subescala <i>explicar aos outros</i>	115
Gráfico 14. Distribuição das respostas na subescala <i>serviços da comunidade</i>	116
Gráfico 15. Distribuição das respostas na subescala <i>necessidades financeiras</i>	117
Gráfico 16. Distribuição das respostas pelas opções na categoria <i>desempenho académico da criança/jovem com DR e NEE</i>	125
Gráfico 17. Distribuição das respostas pelas opções na categoria <i>serviços educativos de apoio acedidos pelo aluno com DR e NEE</i>	127
Gráfico 18. Distribuição das respostas pelas opções na categoria <i>amizades e bem-estar na escola</i>	129
Gráfico 19. Distribuição das respostas pelas opções na categoria <i>comunicação e relação escola-família</i>	131
Gráfico 20. Distribuição das respostas no <i>coping familiar</i>	132
Gráfico 21. Distribuição das respostas pelas opções na categoria <i>gestão escolar das necessidades médicas do aluno</i>	134

Índice de figuras

Figura 1. Modelo de stress em famílias de crianças com dificuldade desenvolvimental	33
Figura 2. Sistemas e interações intersistémicas para a promoção da saúde das crianças com doença crónica	58
Figura 3. Desenho da investigação	80
Figura 4. Relações e correlações resultantes do estudo	147

Lista de abreviaturas

AAIDD.....	<i>American Association on Intellectual and Developmental Disabilities</i>
CID.....	Classificação Internacional de Doenças
CIF	Classificação Internacional de Funcionalidade
DR.....	Doença Rara
DR's	Doenças Raras
EUA	Estados Unidos da América
EURORDIS	<i>Rare Diseases Europe – European Organization for Rare Diseases</i>
FEC	Fatores extrínsecos à criança
FIC	Fatores intrínsecos à criança
GSSS.....	<i>Genetic Syndrome Stressors Scale</i>
KIPP.....	<i>Kansas Inventory of Parental Perceptions</i>
NEE.....	Necessidades Educativas Especiais
NORD	<i>National Organization for Rare Diseases</i>
OMS.....	Organização Mundial de Saúde
PCS	<i>Positive Contributions Scale</i>
QNF	Questionário sobre as Necessidades Familiares
TRIS-FFFP.....	<i>Tracking Rare Incidence Syndromes-Family, Friends and Finances Protocol</i>
UE.....	União Europeia

Introdução

A temática deste trabalho incide sobre as implicações da Doença Rara (DR) na vida familiar e escolar da criança/jovem, tendo em conta a perspetiva parental.

Pouco se conhece acerca desta problemática, apesar de, na última década, algumas pesquisas emergentes se dedicarem ao estudo do impacto das Doenças Raras (DR's) na família, sob pontos de vista diferentes dos tratados habitualmente na área da medicina. Ao contrário do que se possa pensar, estas doenças, individualmente raras, assumem números muito significativos, quando vistas de forma global. Apesar de uma DR afetar uma minoria de sujeitos (menos de 1 em cada 2000 nados-vivos), existe uma vasta gama de DR's diferentes (mais de 6000), cada vez mais numerosa, tendo em conta os céleres avanços científicos nesta área. Sabemos que os pacientes com DR's, no seu conjunto, constituem uma importante percentagem da população e que, na maioria dos casos, apresentam graves limitações na participação em atividades do dia a dia, ditadas pela patologia.

Estes dados preliminares alertaram-nos para os problemas de saúde pública que daqui advêm e, conseqüentemente, para os problemas sociais, económicos, psicológicos, familiares e educativos que estas doenças implicam.

O interesse por este tema surgiu por constatarmos a escassez, e conseqüente necessidade, de estudos sobre esta problemática e por nos depararmos pessoal e profissionalmente com as dificuldades ímpares que estas famílias atravessam na educação de um filho com DR e Necessidades Educativas Especiais (NEE).

Esta investigação pretende, num objetivo geral, promover a divulgação desta temática, com vista a um melhor entendimento e à melhoria das práticas das equipas que trabalham com as crianças e famílias afetadas por DR's. Interessa-nos, particularmente, fomentar a reflexão na equipa da área da educação acerca das dificuldades e especificidades que caracterizam estas famílias. Os professores e os restantes agentes educativos intervêm diretamente numa importante parte do quotidiano da criança com DR e NEE, na escola. Na verdade, os pais/a família são os primordiais educadores até a criança entrar no sistema educativo, mas a partir da idade escolar, essa educação é partilhada também pelos professores e toda a comunidade escolar.

Tendo em conta estas considerações iniciais, o trabalho a seguir apresentado, numa primeira parte, procura contextualizar a bibliografia existente sobre o tema em análise, com o intuito de estudar, num segundo momento, as perceções de um grupo de

pais, pertencentes aos três núcleos da Raríssimas - Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras (Lisboa, Porto e ilha do Pico), acerca da vida dos seus filhos, em contexto familiar e escolar.

A primeira parte desta dissertação constitui, então, o enquadramento teórico em que revemos os autores que se dedicaram ao estudo das DR's, sob o ponto de vista de três áreas abrangentes, distribuídas pelos capítulos que passamos a descrever.

O capítulo I aborda o próprio conceito de DR, o historial político das DR's na Europa e as dificuldades inerentes a esta problemática. Prestamos especial atenção à especificidade do primeiro obstáculo encontrado, o diagnóstico, que representa o medo do desconhecido e uma das batalhas nem sempre conquistadas pela família e pela equipa clínica.

No capítulo II, focamo-nos na área da família, mais concretamente no impacto positivo e negativo que estas patologias desencadeiam no núcleo familiar. Interessamo-nos também pelos fatores que favorecem um *coping* eficaz e que permitem criar resiliência, para além de nos debruçarmos nas necessidades e preocupações sentidas por estas famílias.

Já no terceiro e último capítulo que encerra a primeira parte, analisamos a parca bibliografia referente às implicações das DR's em contexto escolar. Sendo a DR, na sua génese, uma doença crónica e pervasiva na vida do indivíduo, refletimos acerca de um modelo sistémico sobre o desenvolvimento da criança com doença crónica. Debruçamo-nos ainda sobre a importância do diagnóstico para a intervenção educativa, com ênfase em estudos recentes que preconizam a intervenção educativa baseada na etiologia como forma de otimizar o processo de ensino-aprendizagem das crianças com DR's e NEE. Tendo em conta a importância da relação escola-família para o desenvolvimento integral das crianças, analisamos alguns autores que tecem considerações sobre a necessária parceria entre os dois sistemas, bem como a necessidade de mudanças na dinâmica das escolas.

A segunda parte é dedicada à investigação empírica sobre o estudo efetuado a partir de uma amostra constituída por pais de crianças/jovens com DR e NEE.

Assim, no capítulo IV, descrevemos a metodologia adotada, integrando-a num quadro concetual em que elencamos os objetivos a que nos propomos e apresentamos a justificação que determinou este trabalho. Definimos ainda o tipo de estudo, caracterizamos a população e a amostra e descrevemos o instrumento de investigação utilizado para a recolha de dados, bem como os procedimentos para a sua administração

e para a análise estatística.

De seguida, no capítulo V, apresentamos os resultados obtidos, comparando-os com os dos autores de estudos originais, complementados com as correlações verificadas entre as várias escalas e subescalas utilizadas e a análise de conteúdo das respostas à questão aberta. Discutimos ainda os resultados obtidos, cruzando-os com a vertente teórica abordada na primeira parte.

Finalmente, sintetizamos as principais conclusões que emergiram deste trabalho, destacando os aspetos considerados mais relevantes na abrangente temática em análise e que poderão servir de reflexão em estudos posteriores, no sentido de divulgar para conhecer e melhor intervir junto das famílias com crianças e jovens que apresentam DR e NEE.

Parte I - Enquadramento teórico

Capítulo I - A Doença Rara

Se não esperas o inesperado, não o reconhecerás quando chegar.
(Heráclito)

A temática das Doenças Raras (DR's) tem vindo a ser alvo de interesse, naturalmente, por parte de investigadores da área da medicina, mas também de outras áreas, havendo alguns estudos sobre as implicações sociais, económicas, psicológicas e educativas que estas doenças acarretam.

Ainda assim, os estudos desenvolvidos nesta área circulam em meios restritos e situam-se no plano da investigação científica, fora do alcance da maioria das pessoas. Por este motivo, e apesar dos avanços significativos no diagnóstico, no tratamento e na terapêutica em doenças específicas, verificamos um desconhecimento geral da sociedade portuguesa (professores incluídos), quando confrontada sobre esta problemática.

Neste capítulo, apresentamos a definição de Doença Rara (DR) adotada na União Europeia (UE), bem como alguns dados que justificam a pertinência do estudo desta problemática. Embora cada DR se caracterize por um reduzido número de pessoas afetadas, com diferentes especificidades, quando entendidas num vasto conjunto estas patologias representam números alarmantes de pacientes que partilham características e dificuldades semelhantes, bem como um elevado nível de sofrimento, tanto para pacientes como para os seus familiares. Por este motivo, as DR's constituem um verdadeiro problema de saúde pública que exige uma adequada resposta político-social.

1.1. Problemática das Doenças Raras – necessidade de reflexão

Um estudo divulgado pela Comissão Europeia, em 2011, revela que os portugueses apresentam uma fraca consciencialização sobre DR's e poucos conhecimentos sobre doenças raras específicas, relativamente à média comunitária (European Commission, 2011).

No contexto da sensibilização para as DR's na Europa, este Eurobarómetro indica que os europeus têm, na generalidade, um conhecimento razoável sobre estas doenças (Yaneva-Deliverska, 2011). No entanto, e apenas em relação à população portuguesa inquirida, apenas 50% conhece a definição correta para este tipo de

patologias e, sobre DR's concretas, os portugueses revelam um desconhecimento bem superior comparativamente à média europeia (apenas 26% ouviu falar, por exemplo, de Fibrose Quística¹, quando a média comunitária é 65% e somente 7% da Doença de Huntington², para 31% na média europeia).

Não é de estranhar que, nesta linha, 51% dos inquiridos concorde que Portugal tem muitos outros problemas de saúde para fazer das DR's uma prioridade, tendo a média europeia atingido apenas os 39%. Yaneva-Deliverska (2011) particulariza a exceção de Portugal, quando a maioria dos inquiridos, em cada Estado-Membro, julga ser totalmente justificado que se reúnam esforços para apoiar as famílias afetadas por uma DR.

A autora considera que há uma disposição generalizada entre os europeus para apoiar questões relacionadas com esta temática, ao contrário dos portugueses, mas adianta que se trata mais de instinto e empatia, do que de um facto baseado no conhecimento. Daí, julgar ser necessária uma política futura acompanhada de educação e sensibilização para o reconhecimento e visibilidade das DR's, de forma a divulgar a sua existência e implicações médicas, sociais, educativas e psicológicas entre a população em geral.

Urge, então, a partilha de conhecimentos e dos poucos saberes disponíveis, como nos refere a este propósito Tavares (1996): “(...) é crucial a contribuição de todos na educação da sociedade para o entendimento da doença genética, criando naqueles que tiveram a sorte de serem poupados a este sofrimento um sentimento de dever social para com aqueles que foram atingidos” (p. 265).

Limitando-nos agora ao nível da atitude pedagógica, convém lembrar a postura necessária a um professor relativamente à sua aprendizagem, na opinião de Sá (1996), alargando aqui a perspetiva para o conhecimento sobre DR's:

(...) os pais tornam-se pais na medida em que se deixam crescer, entre os sucessos dos filhos e os seus insucessos de pais, como - do mesmo modo - só assim os professores se tornam professores. A sabedoria não supõe que se saibam muitas coisas, mas simplesmente, que se saiba (...) aprender. (...) quando alguém nos põe uma dúvida põe-nos em dúvida ou, melhor, dá-nos o benefício da dúvida. (p. 161).

¹ Ao longo deste trabalho serão referidas, naturalmente, várias Doenças Raras que caracterizaremos de forma sumária e geral para melhor compreender o contexto do discurso em que se inserem. Estas informações foram retiradas do site www.orpha.net – portal com informações de livre acesso, em várias línguas, sobre doenças e medicamentos órfãos. A Fibrose Quística ou Mucoviscidose é uma doença genética que afeta as células que revestem determinados órgãos, como as vias respiratórias, o tubo digestivo, as glândulas sudoríparas, alterando as secreções e fluidos. Os sintomas surgem no início da infância; entre outros problemas, como os digestivos e respiratórios, provoca infertilidade masculina. A prevalência na Europa será de 1/8.000 a 10 000 indivíduos.

²A Doença de Huntington é genética, hereditária e conduz à destruição dos neurónios de determinadas regiões cerebrais, sendo neurodegenerativa. Traduz-se principalmente por movimentos progressivamente anormais e por perturbações do comportamento. Prevalência de 1 a 9/100.000.

A temática da DR de um aluno permite, precisamente, que no professor se instale a dúvida acerca dos seus conhecimentos e da ausência deles, da falta de informação e de fontes. Desencadeia ainda a reflexão, a revisão dos seus comportamentos e a humildade perante o desconhecido.

Refletir sobre as DR's e suas implicações, com vista a uma intervenção educativa consciente exige, sem dúvida, uma perspetiva de professor como profissional reflexivo, “uma perspetiva interaccionista e sócio-construtivista de aprendizagem experiencial, de formação em situação de trabalho, de investigação-acção”, como o define Alarcão (2000, p. 11).

A reflexão serve, então, o objetivo de atribuição de sentido, com vista a um melhor conhecimento e a uma melhor atuação.

Também Nielsen (1999) considera importante que o professor detenha um maior conhecimento dos fatores relacionados com as diferentes problemáticas apresentadas por um aluno, pois só assim as falsas conceções poderão ser alteradas e corrigidas.

De facto, conhecer a etiologia das dificuldades da criança possibilita um melhor conhecimento sobre a mesma e fornece a base para uma efetiva intervenção (Gilmore & Campbell, 2006). A partilha de conhecimento sobre DR's fora da literatura médica é, segundo as autoras, uma forma de melhor divulgar e compreender estas patologias e, consequentemente, permitir uma resposta mais apropriada e sensível na educação, na prestação de serviços e no apoio à família. Da mesma forma, o conhecimento sobre as consequências desenvolvimentais das DR's é importante para orientar prognósticos, expectativas, tomar decisões e implementar intervenções (Gilmore, 2009).

Por outro lado, em matéria das DR's, torna-se impensável que um professor/educador se dedique ao seu estudo exaustivo, dada a sua abrangência e complexidade. Interessa, neste contexto, abrir horizontes para esta problemática, suscitar a reflexão, para que tal possa ajudar estes alunos e pais, por si só, já tão isolados e ignorados. Realçamos a este propósito a opinião de Tavares (1996):

Toda a problemática relacionada com a doença hereditária ou congénita levanta problemas sérios quanto a questões fundamentais da pessoa humana (...) Este equacionamento multifacetado de problemas não tem respostas fáceis, exige uma reflexão prudente mas realista e terá sempre como fim o bem da pessoa humana. (p. 265).

A postura preconizada por esta autora não é de modo algum inata, mas exige reflexão e predisposição para a aprendizagem. Quando o acaso surge na família, e um

pouco mais tarde na escola, dificilmente se responde à altura da especificidade de cada situação.

Ora, tendo em conta que os professores se encontram sobrecarregados em gerir políticas educativas, implementar pedagogias diferenciadas, colaborar com as famílias, estabelecer parcerias com a comunidade, entre muitas outras vertentes, em matéria de doenças de alunos, a informação de que necessitam não alivia a carga pedagógica, já que não se encontra em formato acessível e a linguagem técnica com que é apresentada tem pouca relevância em termos educativos (McCabe & Shaw, 2010).

Os avanços científicos, tecnológicos e médicos das últimas décadas que permitiram lutar contra um vasto leque de doenças infantis, aumentaram também a probabilidade das crianças que nasceram ou adquiriram uma doença sobreviverem e viverem mais tempo e com melhor qualidade de vida. No entanto, há que saber lidar com as complicações, com os efeitos psicológicos, emocionais e físicos específicos da doença, tratamentos e/ou medicação, como realçam McCabe e Shaw (2010).

Estes autores entendem que a descentralização dos cuidados de saúde leva à partilha da pesada carga da educação para a família e para a escola. Doenças que há duas décadas implicavam uma permanência e tratamento apenas em local hospitalar são agora monitorizadas pela família e pela escola.

Neste sentido, consideram que o papel das escolas se modificou, tornando-se mais flexíveis no desenvolvimento e implementação de programas de apoio aos alunos com doença e com deficiência.

Torna-se, assim, premente que os professores/educadores conheçam a situação médica, os tratamentos e efeitos secundários destes e da medicação. A criança com DR e Necessidades Educativas Especiais (NEE), foco do nosso estudo e que caracterizaremos mais à frente, pode necessitar de adequações académicas, físicas e/ou uma atenção socioemocional construídas à sua medida, consoante as implicações da doença, do seu absentismo e da motivação escolar.

A literatura a seguir revista apresenta a definição de DR que, apesar do nome pressupor uma minoria de casos, inclui uma significativa percentagem populacional, pelo que é desejável que também o profissional da educação conheça as suas características, para melhor intervir.

1.2. Afinal, o que são as Doenças Raras?

De acordo com a Decisão n.º 1295/1999/CE do Parlamento Europeu e do Conselho, de 29 de abril de 1999, que adota o primeiro programa de ação comunitária em matéria de DR's, para 1999-2003,

(...) entendem-se como doenças raras, incluindo as de origem genética, as doenças que constituem uma ameaça para a vida ou uma invalidez crónica e cuja prevalência é tão reduzida que o seu tratamento exige a conjugação de esforços especiais para tentar evitar elevadas taxas de morbilidade ou mortalidade perinatal e precoce, bem como uma diminuição considerável da qualidade de vida ou do potencial socioeconómico dos indivíduos. A título indicativo, pode considerar-se reduzida uma prevalência geralmente reconhecida como sendo inferior a 5 por 10.000 na Comunidade. (Comissão Europeia, 1999, p. 2)

De uma forma geral, as fontes consultadas definem DR como aquela que afeta um número limitado de indivíduos, sendo na UE menos de 1 caso em 2.000 (Dodge et al., 2011; EURORDIS, 2007; Remuzzi & Garattini, 2008; Schieppati, Henter, Daina, & Aperia, 2008; Tarniceru, Puiu, Cerbu, & Serban, 2007; Yaneva-Deliverska, 2011; Zurynski, Frith, Leonard, & Elliott, 2008).

Relativamente ao número destas doenças e dos seus afetados, os autores são unânimes em sublinhar o quão difícil é quantificar, uma vez que a resposta é contextual. Podem variar no tempo e na área geográfica, podendo uma doença ser rara numa região e frequente noutras (Aymé, 2000; Dellve, Samuelsson, Tallborn, Fasth, & Hallberg, 2006). Para além desta dificuldade, os mesmos autores destacam o facto de todas as semanas serem descobertas cerca de cinco DR's, considerando que não são novas doenças, mas ignoradas até então, por se verificar subdiagnóstico nestas patologias.

A Recomendação do Conselho da UE, de 8 de junho de 2009, relativa a uma ação europeia em matéria de DR's e tendo em conta a resolução legislativa do Parlamento Europeu aprovada em 23 de abril de 2009, alerta para o seguinte:

Estima-se que existam hoje entre 5 000 e 8 000 doenças raras diferentes, que afectam entre 6 % e 8 % das pessoas no decurso das suas vidas. Por outras palavras, embora as doenças raras sejam caracterizadas por uma baixa prevalência para cada uma delas, o número total de pessoas por elas afectadas na UE situa-se entre 27 a 36 milhões. A maioria dessas pessoas sofre de doenças menos frequentes que afectam uma em cada 100 000 pessoas ou menos. Esses pacientes encontram-se particularmente isolados e vulneráveis. (Conselho da União Europeia, 2009, p. C 151/7)

Quando nos debruçamos no número de DR's existentes, confirma-se a dificuldade na obtenção de dados consensuais. Aymé e Schmidtke (2007), por exemplo, referem que, dependendo da definição, se estima que haja entre 5.000 a 8.000, tal como

a estimativa avançada pela referida Recomendação do Conselho da UE. Já Dodge e colaboradores (2011) e Yaneva-Deliverska (2011) apontam a existência de 6.000 a 8.000 DR's distintas em todo o mundo.

Ainda assim, apesar de cada doença ser rara, e algumas mesmo raríssimas, o significativo número de DR's diferentes despoleta um número alarmante de pacientes afetados - 27 a 36 milhões de pessoas - tendo em conta, apenas, a população da UE, estimando-se que 6 a 8% da população sejam pacientes com estas patologias (Dodge et al., 2011; Schieppati et al., 2008; Tarniceru et al., 2007; Zurynski et al., 2008).

Também Zagalo-Cardoso (2001) realça o facto de que, apesar de cada doença genética ser “relativamente rara, a sua importância é muito superior ao que seria de supor” (p. 211). Este autor justifica o crescente interesse que as doenças genéticas têm vindo a suscitar, após o controlo relativo que os países ocidentais alcançaram nas doenças infecciosas e de carência nutricional.

A definição de DR utilizada na UE é diferente noutros países ou nos Estados Unidos da América (EUA), tendo sido estabelecida pelo critério da prevalência³. No entanto, a utilização deste critério para definir uma doença como sendo rara levanta vários problemas, pois internacionalmente não há critérios standardizados, sendo frequente que muitas destas doenças não tenham estudos epidemiológicos (Gaite, Fuentes, Lamuño, & Álvarez, 2008).

Ora, será necessário determinar quais as doenças consideradas raras e o número de pacientes afetados, pois são paradoxais as grandes diferenças existentes sobre o número de DR's em função da fonte consultada. Uma doença pode ser considerada rara num país, e não noutro, já que não há uniformidade de critério quanto à taxa de prevalência da mesma doença. Se na UE se aceita a prevalência de 5 para 10.000, já na Austrália é 1/10.000, no Japão 4/10.000 e nos EUA 7,5/10.000.

Esta questão apresentada pelos autores mencionados levanta problemas metodológicos na obtenção de informação epidemiológica sobre DR's. Gaite e colaboradores (2008) acrescentam que os próprios critérios da Classificação Internacional de Doenças (CID) poderão não se adequar a DR's específicas, sendo usual classificá-las de “*outras*”.

Também Schieppati e colaboradores (2008) admitem que a utilização da CID na maior parte dos países não é conveniente para as DR's, sendo a falta de um sistema de

³ A prevalência de uma dada patologia corresponde ao número total de casos, numa dada população, num determinado momento. Nos EUA, por exemplo, utiliza-se um critério alternativo, considerando-se DR aquela que afeta menos de 200.000 pessoas da população geral.

codificação, universalmente reconhecido, um obstáculo para o registo de doentes em bases de dados nacionais e internacionais que permitiriam avaliar os efeitos económicos e sociais das DR's.

Estas dificuldades de classificação e registo em bases de dados foram, aliás, focadas no *Background Paper on Orphan Diseases for the "WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World"*, documento que justifica a problemática das DR's como uma das prioridades, a nível da medicina, na Europa e no Mundo, segundo a Organização Mundial de Saúde (Weely & Leufkens, 2004).

As DR's caracterizam-se por uma ampla diversidade de distúrbios e sintomas que apresentam e variam, não só de doença para doença, mas também de doente para doente que sofre da mesma patologia (EURORDIS, 2007)⁴.

O desconhecimento sobre as DR's faz-nos pensar que "só acontece aos outros", mas em matéria de DR's a única certeza que temos é que atingem qualquer pessoa, mesmo que não se manifestem logo no nascimento. A este propósito, convém reter as palavras de Tavares (1996):

(...) ninguém está isento de alterações e, numa extensa variedade de genótipos cada um de nós transporta um certo número de deficiência e imperfeições genéticas. Algumas não têm expressão significativa e são imperceptíveis, outras podem condicionar alterações graves num vasto leque de fenótipos variantes intermédios. (p. 261)

Aymé (2000), geneticista e especialista de anomalias do desenvolvimento devido a patologias raras, define como DR todas as doenças graves, crónicas, evolutivas, em que o prognóstico vital está frequentemente em jogo. Apesar da grande heterogeneidade, a autora chama a atenção para a manifestação de características comuns, uma vez que "Elles provoquent une dégradation de la qualité de vie, une perte d'autonomie et beaucoup de souffrance, non seulement pour le malade, mais aussi pour son entourage... Toutes les maladies génétiques sont des maladies rares."⁵ (Aymé, 2000, p. 25).

Tendo em conta que a grande maioria das DR's são genéticas, e todas as doenças genéticas são raras, tal significa que na generalidade são sistémicas, pois atingem o indivíduo no seu todo, originando diversos tipos de "desvantagens, nomeadamente de ordem mental, motora, sensorial" (Zagalo-Cardoso, 2001, p. 212). Nas síndromes raras, é muito frequente a sobreposição de sintomas (sinais), não se reconhecendo apenas um.

⁴EURORDIS – *Rare Diseases Europe*: É uma aliança não-governamental de associações de doentes. Representa mais de 500 associações de doentes vocacionadas para as doenças raras provenientes de mais de 40 países europeus.

⁵Tradução da autora : *Provocam uma degradação da qualidade de vida, perda de autonomia e muito sofrimento, não só para o paciente, como também para a sua família...Todas as doenças genéticas são doenças raras.*

Há então uma influência mútua de sintomas que vão acentuar, nas suas manifestações, a perturbação no seu todo. Por este motivo, as DR's exigem um trabalho conjunto e próximo de várias especialidades médicas que nem sempre coexistem na mesma unidade hospitalar, implicando dificuldades acrescidas tanto para a equipa clínica, como para pacientes e seus familiares.

1.2.1. Doenças Raras – doença e deficiência

Independentemente da definição e da estimativa apontada, o termo coletivo de DR's inclui um grupo muito heterogêneo de doenças que podem atingir qualquer pessoa. Acabámos de constatar que a maior parte são doenças genéticas que provocam incapacidades severas e afetam a expectativa de vida e as capacidades físicas, sensoriais e/ou mentais dos indivíduos. Daqui se depreende uma consequente redução da qualidade de vida e do potencial dos afetados para a educação e para uma vida ativa (Schieppati et al., 2008). Na vasta família das DR's há muitos graus de severidade, das doenças mais conhecidas às desconhecidas, passando pelas de diagnóstico praticamente único no mundo.

O número de DR's depende também da precisão da definição para a palavra doença, sendo importante distinguir “deficiência” e “doença”.

Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS, 1995, p. 35), “no domínio da saúde, deficiência representa qualquer perda ou anormalidade da estrutura ou função psicológica, fisiológica ou anatômica”. “Deficiência” encontra-se, muitas vezes, no contexto das consequências da doença.

Ainda de acordo com a OMS (1995, p. 33), no decurso de uma doença “algo de anormal ocorre no indivíduo”. Essa “anormalidade” pode observar-se logo na altura do nascimento (ser congénita) ou pode apenas vir a verificar-se mais tarde (como é também o caso das adquiridas). Essas alterações podem tornar-se ou não evidentes, isto é, podem manter-se ocultas ou até evidenciarem-se em sintomas ou sinais – as síndromes. Não raras vezes, a doença “anuncia o reconhecimento de deficiências, de anomalias na estrutura ou na aparência corporal e no funcionamento de um órgão ou sistema, qualquer que seja a causa” (OMS, 1995, p. 34).

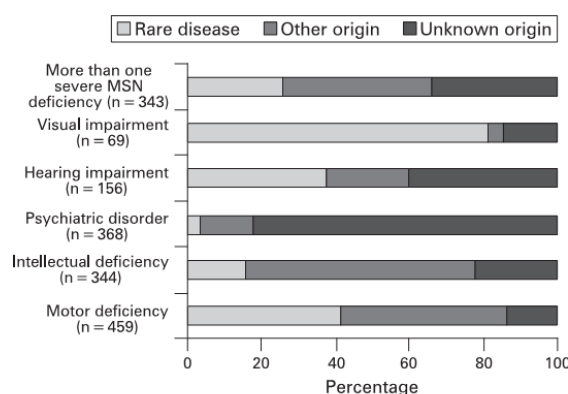
Para termos uma ideia do número das doenças genéticas com implicações no desenvolvimento cognitivo, há autores que consideram uma causa genética para cerca de 1/3 dos casos com dificuldade intelectual (Heikura et al., 2005, citado por Wulffaert,

2010), tendo sido identificadas por volta de 1500 síndromes com associação a este défice (Oliver & Hagerman, 2007, citado por Wulffaert, 2010).

Por seu turno, as estimativas apontam para 1% de crianças em idade escolar que são afetadas por deficiências, tendo metade destes casos uma causa pré-natal (Guillem, Cans, Robert-Gnansia, Aymé, & Jouk, 2008). O estudo epidemiológico de Guillem e seus colaboradores (2008), sobre a contribuição das DR's nas deficiências graves de crianças com 7 anos de idade, realçou que pelo menos $\frac{1}{4}$ das deficiências graves mentais, sensoriais e/ou neuromusculares, classificadas através da Classificação Internacional de Funcionalidade (CIF)⁶, se deve a DR's.

O gráfico 1 ajuda-nos a visualizar os resultados deste estudo, em que destacamos a cor mais clara (deficiências com etiologia devida a DR's) e a mais escura (de origem desconhecida).

Gráfico 1. Proporção de crianças com Doença Rara de acordo com o tipo de deficiência mental, sensorial e/ou neuromuscular



(Guillem et al., 2008, p. 117)

É importante salientar que a taxa de DR's pode estar subestimada, uma vez que, em quase 40% dos casos estudados, a etiologia é desconhecida, o que significa que se pode estar, também, perante uma DR não diagnosticada.

A este propósito, Moeschler (2008) entende que todas as crianças com dificuldade intelectual ou, quando mais novas, com atraso no desenvolvimento global, deveriam ser avaliadas de forma a estabelecer a etiologia do problema. Para este autor, o conhecimento da etiologia do diagnóstico permite discutir formas de tratamento, prognóstico e risco de recorrência genética, evitando testes desnecessários e melhorando as questões de saúde e de resultados funcionais, importantes para o indivíduo e para a

⁶ O sistema da CIF utiliza o termo deficiências como problemas das funções e estruturas do corpo, estando associado ao estado de saúde (OMS, 2004). Para mais informações consultar: http://www.inr.pt/uploads/docs/cif/CIF_port_%202004.pdf

sua família. Saber qual a etiologia do diagnóstico possibilita apoio social e acesso a informação para as famílias e profissionais que intervêm com a criança, ao contrário do que sucede nos casos sem diagnóstico. Tal como Guillem e colaboradores (2008), Moeschler (2008) considera que uma percentagem substancial de crianças com dificuldade intelectual estão subdiagnosticadas, após uma primeira avaliação compreensiva, e que merecem um seguimento clínico com o intuito de estabelecer um diagnóstico.

A expressão “*intellectual disability*”, largamente utilizada nos artigos consultados e que adotamos e traduzimos por “dificuldade intelectual”, é a definida pela *American Association on Intellectual and Developmental Disabilities* (AAIDD, 2010, p. 5). Dificuldade intelectual é caracterizada por “significant limitations both in intellectual functioning and in adaptive behavior as expressed in conceptual, social, and practical adaptive skills. This disability originates before the age 18”⁷. Morato e Santos (2007) entendem também que, relativamente ao termo “dificuldade”, a sua utilização será mais adequada e desejável do que “deficiência”, pelo facto de ser menos estigmatizante e gerar expectativas mais positivas do que o último. Acrescentam ainda que a expressão “Dificuldades de Aprendizagem” surgiu na Língua Portuguesa como tradução do conceito *Learning Disability*, pelo que, analogicamente, “dificuldade” corresponderá melhor ao termo *disability*.

Neste contexto, e dada a gravidade e severidade da maior parte das DR’s, muitas das crianças por elas afetados apresentam também NEE, devido às deficiências e/ou aos problemas de saúde física, exteriorizadas pela doença em si, que exigem adequações e uma atenção educativa personalizada e apropriada a cada situação. De acordo com a definição apresentada no Decreto-Lei n.º 3/2008, de 7 de janeiro, NEE dizem respeito aos alunos que apresentam

limitações significativas ao nível da actividade e da participação, num ou vários domínios de vida, decorrentes de alterações funcionais e estruturais, de carácter permanente, resultando em dificuldades continuadas ao nível da comunicação, da aprendizagem, da mobilidade, da autonomia, do relacionamento interpessoal e da participação social e dando lugar à mobilização de serviços especializados para promover o potencial de funcionamento biopsicosocial.

Dada a necessidade de adoção de medidas educativas “feitas à medida” de cada caso, o referido diploma, no contexto legislativo português, permite o enquadramento e

⁷ Tradução da autora: *limitações significativas tanto no funcionamento intelectual como no comportamento adaptativo expresso em habilidades conceituais, sociais e práticas. Esta dificuldade tem início antes dos 18 anos de idade.*

proteção legal destes alunos que, de outra forma, seriam sistematicamente penalizados no sistema educativo. São estes os casos focados no nosso estudo que retomaremos mais à frente.

1.3. Historial político das Doenças Raras na Europa – do acordar para a realidade até à ação

Quando procuramos contextualizar a problemática da DR em várias vertentes, pessoal, social, escolar, emocional, familiar, médico-científica, constatamos que a grande complexidade começa logo na desigualdade de oportunidades que se verifica entre os seus pacientes na Europa (entre os diferentes países e entre doenças comuns e DR's).

De facto, sabemos que há diferenças importantes na UE no domínio do despiste, diagnóstico, acesso aos cuidados e aos medicamentos órfãos⁸ para as DR's. Daqui depreendemos que Portugal não seja exceção à desigualdade, bem pelo contrário. Geneticistas não se encontram em todos os hospitais centrais e não é raro encontrarmos famílias cuja doença teima em transmitir-se de geração em geração, sem que se compreenda a razão, engrossando a já enorme lista de afetados.

Ainda assim, e apesar do desconhecimento inerente a esta temática, tem vindo a aumentar o conhecimento acerca das causas das perturbações do desenvolvimento de carácter genético. Para Rett e Seidler (1996), “Todos estes conhecimentos devem ser usados no quadro de uma política moderna da saúde. Podem ser utilizados como profilaxia (...). Contudo, são também importantes para desfazer preocupações e angústias relacionadas com o desenvolvimento do feto” (p. 343).

De facto, o interesse pelas DR's suscita desde logo uma questão política e não apenas uma questão centrada na família.

Como vimos, embora o impacto de cada DR em particular seja muito limitado, no seu conjunto as DR's representam um enorme desafio para as autoridades de saúde pública, especificamente da UE, dado o número significativo de europeus afetados (Aymé & Schmidtke, 2007).

Ao contrário dos EUA, onde o suporte legislativo para medicamentos órfãos

⁸ Medicamentos órfãos são medicamentos destinados ao diagnóstico, prevenção ou tratamento de doenças raras, para os quais a rentabilidade não está assegurada (Aymé, 2000).

ocorreu em 1983 (denominado *Orphan Drug Act*, sob os auspícios da NORD⁹), o foco nas DR's a nível europeu é um fenómeno relativamente recente. Apesar de alguns países nórdicos (como a Suécia, Dinamarca e Noruega) terem iniciado por livre iniciativa o apoio às necessidades dos pacientes, quer a nível de diagnóstico, quer de cuidados, as autoridades de saúde e os políticos europeus ignoraram as questões relacionadas com as DR's até recentemente.

Efetivamente, só na viragem do milénio, foram regulamentadas na UE leis similares ao *Orphan Drug Act*, nomeadamente o Regulamento (EC) 141/2000 do Parlamento Europeu e do Conselho sobre medicamentos órfãos, em 16 de dezembro de 1999, permitindo que as DR's passassem a ser consideradas uma das áreas prioritárias, a nível da investigação e dos programas de saúde pública, nos vários países europeus (Guillem et al., 2008).

Este esforço conjunto tem permitido que, nos últimos anos, tenha crescido o interesse científico e institucional por estas questões, tendo sido tomadas medidas políticas para apoiar e responder às necessidades dos pacientes (Gaite et al., 2008). Neste sentido, e respondendo ao forte compromisso político e às expectativas de pacientes e familiares, a França foi o primeiro país a providenciar estratégias concertadas destinadas aos impactos complexos das DR's, reunidas no plano nacional francês de DR's para o triénio 2005-2008, a que se seguiram outros países, cumprindo as recomendações do Conselho Europeu de Ministros (Remuzzi & Garattini, 2008; Zurynski et al., 2008). De momento, decorre a implementação do segundo *Plan National Maladies Rares 2011-2014* que continua a integrar a problemática das DR's numa política pública de saúde.

Vários países europeus, entre os quais Portugal, elaboraram programas políticos específicos para apoio das pessoas afetadas por estas patologias, movidos por associações de pacientes e seus familiares (no caso português, por exemplo, a associação Raríssimas¹⁰) que paulatinamente foram pressionando as autoridades políticas para a assunção de compromissos legais. O Programa Nacional para as Doenças Raras (Ministério da Saúde, 2008)¹¹, aprovado em 2008, seguiu de perto s

⁹ NORD - *National Organization for Rare Disorders*. Na década de 80, pessoas afetadas por doenças crónicas de baixa prevalência juntaram-se para reivindicar soluções para os seus problemas, culminando no *Orphan Drug Act*, pois não podiam beneficiar de procedimentos terapêuticos específicos, nem podiam contar com o interesse de investigadores ou da indústria farmacêutica. Para mais informações consultar www.rarediseases.org.

¹⁰ Raríssimas, Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras. Para mais informações, consultar www.rarissimas.pt.

¹¹ O Plano Nacional de Doenças Raras, de 2008, surge no contexto do Plano Nacional de Saúde 2004-2010 que relativamente às Dr's refere: “ As doenças genéticas raras, causadas por alterações existentes no genoma, são situações crónicas, habitualmente

orientações delineadas durante a Conferência Europeia sobre Doenças Raras ocorrida em 2007, em Lisboa.

1.3.1. Do Raro a uma abordagem global

Tendo em conta uma perspetiva institucional mais abrangente, de cariz europeu, Aymé e Schmidtke (2007) descrevem algumas das principais iniciativas em termos de políticas de saúde para DR's na UE¹², fazendo alusão ao primeiro Programa de Ação Comunitária para DR's, adotado para 1999-2003, com vista à divulgação do conhecimento e à facilitação do acesso à informação sobre estas doenças. No programa seguinte de saúde pública da UE, delineado para 2003-2008, as DR's continuaram a ser uma prioridade, bem como no contexto do programa comunitário que funcionará até 2013.

Graças a estes programas de índole política, tem sido possível vários projetos desenvolverem as suas atividades a nível da UE, como a Orphanet, EURORDIS e centros de referência, entretanto criados na Europa.

A introdução crescente de políticas nesta área tem sido o resultado, em grande parte, de atividades de grupos de apoio de pacientes e seus familiares (reunidos em organizações aglutinadoras como a NORD e a EURORDIS), que têm trazido as DR's à atenção do público em geral (Zurynski et al., 2008).

Por outro lado, no relatório para a OMS sobre DR's, Weely e Leufkens (2004) destacam que, apesar da crescente consciencialização pública nos últimos dez a vinte anos, persistem as lacunas ao nível do conhecimento nesta área, pelo que depende dos políticos a assunção que as DR's são uma questão de saúde crucial para cerca de 30 milhões de pessoas na UE. Tal posição significa que as autoridades políticas devem considerar as DR's como uma prioridade de saúde pública, agindo em conformidade no apoio a pacientes e famílias afetadas (EURORDIS, 2005; Yaneva-Deliverska, 2011).

Tendo em conta os pressupostos descritos anteriormente, compreendemos a generalidade dos autores consultados que admitem a dificuldade em desenvolver uma política de saúde pública destinada a cada DR, postulando antes a necessidade de uma

congénitas, que se podem repetir nas famílias e, embora tenham reduzida prevalência no período pós-natal, demonstradamente contribuem para uma importante fatia da morbimortalidade durante os primeiros 18 anos de vida" (Ministério da Saúde, 2008, p.73).

¹² A Comissão Europeia adotou um "Programa de Acção Comunitária em matéria de Doenças Raras" (1999-2003), conhecido como "Decisão n.º 1295/1999/CE do Parlamento Europeu e do Conselho" (Comissão Europeia, 1999) Esta instituição aprovou na Decisão n.º 1786/2002/CE um programa de ação comunitária no domínio da saúde pública (2003-2008), prevendo alguns eixos prioritários para as DR's, nomeadamente a troca de informações em rede, disponíveis na Internet. A Decisão n.º 1350/2007/CE do Parlamento Europeu e do Conselho criou um segundo "Programa de Acção Comunitária no domínio da Saúde" (2008-2013), onde estão também contempladas ações no âmbito das DR's.

abordagem global, em vez de fragmentada (Aymé & Schmidtke, 2007; Barrio & Castro, 2008). Se estas doenças são excecionais quando tomadas individualmente, em conjunto representam um acréscimo de problemas médicos e sociais sérios, como já abordámos, já que, contrariamente ao que o termo “raro” pode sugerir, o número de pessoas afetadas é considerável (Aymé, 2000). De facto, reconhecer as DR’s como tema de política pública é duplamente justificado, dada a gravidade da situação individual dos doentes e a urgência coletiva que estas doenças representam, quando encaradas no seu todo (*op. cit.*). Neste sentido, só o aumento da cooperação internacional, a aquisição e difusão do conhecimento científico e da investigação em matéria de DR’s, poderão reunir os casos isolados e dispersos, de forma a responder às necessidades com uma política centrada numa abordagem global desta questão.

Apesar de, na prática, as famílias nem sempre sentirem proteção político-social perante as dificuldades que atravessam devido à DR que as acomete, podemos afirmar que o suporte legal e institucional está criado para o efeito. Em matéria de DR’s, verificamos que a Europa acordou para esta realidade, assistindo-se agora à mobilização de esforços conjuntos, dentro de cada país e entre os países europeus, para ajudar as pessoas com DR e suas famílias.

1.4. As mesmas dificuldades em especificidades diferentes

Entendidas no seu conjunto, as DR’s colocam um desafio à sociedade na área da saúde, da educação e na área social (Barrio & Castro, 2008). Este desafio implica a existência e coordenação de intervenções multidisciplinares que abordem o impacto negativo sobre as pessoas afetadas e os seus familiares.

Da mesma forma, Gaite e colaboradores (2008) referem-se às DR’s também como uma série de desafios a enfrentar: o diagnóstico, os sintomas, a informação, a obtenção de cuidados médicos adequados, a disponibilidade farmacológica, a incapacidade que implicam, bem como o impacto emocional.

Segundo estes autores, “a pesar de tratarse de un grupo heterogéneo de patologías, es posible encontrar una serie de necesidades comunes, que varían durante el curso de la enfermedad y que en numerosas ocasiones no están adecuadamente satisfechas”¹³ (Gaite et al., 2008, p. 172). Por este motivo, autores como Tarniceru e colaboradores (2007) referem que nas especificidades diferentes, as DR’s partilham as

¹³ Tradução da autora: *apesar de se tratar de um grupo heterogéneo de patologias, é possível encontrar uma série de necessidades comuns que variam durante o curso da doença e que muitas vezes não estão devidamente satisfeitas.*

mesmas dificuldades.

De facto, a partir da revisão da literatura levada a cabo, podemos verificar que, apesar da diversidade e das diferenças significativas entre as DR's, e entre cada uma em particular, há características comuns que nos ajudam a compreendê-las (Aymé, 2000; Dellve et al., 2006; Dodge et al., 2011; EURORDIS, 2007; Tarniceru et al., 2007; Taruscio & Cerbo, 1999; Yaneva-Deliverska, 2011; Zurynski et al., 2008). Dessas características transversais à problemática em causa, destacamos:

- as DR's são crónicas, progressivas, degenerativas e muitas vezes implicam risco de vida. Apesar de diferirem na severidade, a esperança média de vida é, na generalidade, significativamente reduzida;
- algumas DR's são compatíveis com uma vida normal, se forem diagnosticadas, geridas e tratadas atempada e adequadamente, o que nem sempre ocorre;
- são de difícil diagnóstico, verificando-se atraso ou falta de acesso a um correto diagnóstico;
- devido à falta de conhecimento científico generalizado entre os especialistas, nem sempre a informação de qualidade é assegurada, principalmente na própria língua dos afetados;
- são incapacitantes, pois há comprometimento da qualidade de vida dos pacientes, pela falta ou perda de autonomia;
- o acesso a cuidados de saúde de qualidade e a recursos terapêuticos inovadores é difícil, labiríntico e desigual. Yaneva-Deliverska (2011) sublinha a desigualdade de tratamentos disponíveis na UE devido a atrasos financeiros, falta de experiência dos médicos que os desconhecem, reduzido número de médicos envolvidos em ensaios clínicos e falta de recomendações consensuais para os mesmos;
- implicam elevado nível de dor e de sofrimento para o paciente e a sua família;
- não têm cura efetiva, sendo o tratamento geralmente impotente;
- 75% das DR's afetam crianças;
- em 30% dos pacientes a morte ocorre antes dos 5 anos de idade;
- 80% têm origem genética, envolvendo um ou mais genes ou aberrações cromossomáticas, decorrentes de fatores hereditários ou de situações *de*

*novo*¹⁴, sendo as restantes o resultado de infeções virais ou bacterianas, alergias ou causadas pelo ambiente.

Pelo exposto, compreendemos que as DR's implicam pesadas consequências sociais para pacientes e seus familiares, com consequências económicas e psicológicas que afetam todos os membros. Daqui se depreende que os pacientes se vejam confrontados com inúmeras dificuldades que advêm diretamente da raridade destas patologias (Yaneva-Deliverska, 2011). De facto, estas doenças comportam uma pesada carga psicológica devido à falta de esperança terapêutica (Tarniceru et al., 2007). No entanto, se para muitas não há tratamentos eficientes, para algumas os sintomas poderão ser tratados, no sentido de melhorar a qualidade ou esperança de vida.

Zurynski e colaboradores (2008) salientam os efeitos sociais negativos para pacientes com DR que incluem isolamento, estigmatização, discriminação e redução das oportunidades educativas e de emprego. Como veremos adiante, para muitas crianças a frequência da escola é sistematicamente interrompida e, por vezes, impossível.

Por este motivo, as DR's representam, como já referido, um problema de saúde pública significativo, com aspetos peculiares que deverão ser reconhecidos no sentido de se organizar uma estratégia de intervenção adequada (Taruscio & Cerbo, 1999).

O peso deste problema de saúde pública foi avaliado num questionário dirigido a 2500 doentes com doença crónica, em que cerca de 8% eram raras (Weely & Leufkens, 2004). Os resultados indicam que os pacientes com DR's apresentam as piores experiências em termos de perda de oportunidades sociais, económicas e de cuidados médicos, comparativamente a doenças crónicas mais comuns. Daí que a uma baixa prevalência não corresponda, de todo, um baixo impacto (Zurynski et al., 2008).

Este tema será abordado no segundo capítulo sobre as implicações que uma DR provoca, especificamente na dinâmica familiar.

1.5. Primeiro passo: o diagnóstico

Uma das maiores dificuldades que os pacientes com DR enfrentam, logo no primeiro passo, é o diagnóstico.

Um estudo levado a cabo para avaliar esta questão demonstrou que 1/3 dos pacientes ficou insatisfeito com a forma como o diagnóstico lhes foi comunicado e em

¹⁴ A expressão *de novo* diz respeito a mutações genéticas que ocorrem pela primeira vez, não tendo sido transmitidas pelos pais aos filhos.

25% dos pacientes decorreram entre 5 a 30 anos desde os primeiros sintomas ao diagnóstico correto. Até a um diagnóstico final, 40% foram diagnosticados incorretamente e os restantes nem sequer receberam um nome para o problema (EURORDIS, 2004). Neste sentido, Gilmore (2009) aponta um vasto número de patologias cuja extrema raridade conduz a diagnósticos tidos como únicos no mundo e, portanto, de difícil descoberta e descrição.

Por outro lado, o atraso no diagnóstico envolve riscos inaceitáveis e tratamentos inadequados (Yaneva-Deliverska, 2011). Ora, como consequência desta situação e com base no referido estudo da EURORDIS (2004), referem-se intervenções médicas desnecessárias (cirurgias, tratamentos), bem como apoio psicológico dispensável, por se terem considerado os sintomas de origem psicossomática (Schieppati et al., 2008). Os resultados desta investigação evidenciam o dilema da falta de informação transversal à generalidade dos casos de DR's, já que, apesar da existência de centros de referência para apoio clínico, os pacientes não os conhecem e/ou não são devidamente encaminhados para se tratarem.

A necessidade de um diagnóstico definitivo é valorizada pelos pais, já que lhes permite explicar aos outros o que tem o filho, estruturar os cuidados e até para planear futuras gravidezes, aliviando parte do stress gerado e da impotência perante o desconhecido (Zurynski et al., 2008). Ao atraso no diagnóstico estão também associadas perdas de oportunidades para uma intervenção educativa atempada, como veremos mais à frente.

A busca do diagnóstico encerra uma das fases mais difíceis para o paciente e seus familiares, uma vez que a incerteza conduz à instabilidade emocional (Gaite et al., 2008). São referidas longas esperas hospitalares, sucessão de consultas entre especialistas cuja troca de informações não flui como desejável. Vários autores utilizam o termo “peregrinação” para descrever o labirinto e consultas intermináveis entre médicos do setor público e privado, com recurso, por vezes, à medicina alternativa, com deslocações a outras cidades e países, em busca do diagnóstico definitivo, acarretando desgaste físico e psicológico a todos os implicados.

Por outro lado, as consequências dramáticas de um diagnóstico tardio (ou, por vezes, inexistente) são apontadas por Tarniceru e colaboradores (2007) e pela EURORDIS (2004). Aqui incluem várias situações que se têm verificado, como o nascimento de um outro filho com a mesma doença, a separação dos progenitores, a falta de apoio da família pela incompreensão da doença, a desconfiança no sistema de

cuidados de saúde e complicações clínicas ou, até, a morte do paciente.

Todo este processo é entendido como causador de muito sofrimento para o paciente e seus familiares que têm de viver com um prognóstico incerto, como consequência de um diagnóstico desconhecido ou não atempado (Gaite et al., 2008).

Num outro ponto de vista, Gilmore (2009) e Gilmore e Campbell (2006) reconhecem que, por vezes, quando a criança recebe um diagnóstico preciso, a doença que a acomete é de tal forma rara que o conhecimento limitado sobre as consequências no seu desenvolvimento incorre num diagnóstico que não é útil.

Nesta categoria, as autoras incluem um vasto número de doenças cromossómicas, sem nome, cujo diagnóstico se limita a uma série de números ou letras (como exemplificam com a deleção *16q11.2q13*¹⁵), considerando que é incompreensível para a maioria das pessoas, incluindo os profissionais não-médicos. Neste caso, os rótulos atribuídos ao cariótipo tornam difícil para as famílias comunicarem e explicarem a situação do seu filho aos outros (Gilmore, 2009).

Apesar de os casos relatados estarem disponíveis na literatura de especialidade, a informação sobre o desenvolvimento da criança é negligenciada, por se focarem apenas as questões genéticas, físicas e médicas, sem se considerarem as consequências cognitivas, sociais, emocionais e comportamentais, mais valorizadas por professores, psicólogos e famílias, e que são essenciais para orientar a intervenção na prática, especificamente a intervenção educativa adequada (Gilmore & Campbell, 2006).

De facto, as autoras contrapõem as implicações educativas e no desenvolvimento das perturbações raras às mais comuns, como a Trissomia 21 ou do espectro do autismo, que já têm uma base de literatura considerável para orientar as famílias, professores e outros profissionais que trabalham com crianças com este tipo de problemas, nos mais variados contextos, incluindo a escola. No caso de doenças sem diagnóstico ou de diagnóstico raro, consideram que se torna mais difícil determinar as respostas interventivas mais apropriadas, como veremos também adiante.

Por este motivo, preconizam o aumento de casos publicados, principalmente fora do contexto médico, de forma a permitir que professores e outros profissionais possam apoiar adequadamente crianças com perturbações raras.

¹⁵ A deleção *16q11.2q13* constitui uma aberração cromossómica extremamente rara. Estes pacientes apresentam poucas características dismorfológicas associadas, mas têm um atraso neurodesenvolvimental significativo e problemas comportamentais severos.

1.5.1. O medo do desconhecido

A necessidade de obter um diagnóstico, um nome para a doença, é a condição base mínima para satisfazer as dúvidas e incertezas da família.

Não conhecer com exatidão a natureza da perturbação do desenvolvimento e, conseqüentemente, o prognóstico (saber o que pode acontecer), é stressante para as famílias (Bruce, Quirke, & Shaw, 2010). O diagnóstico possibilita a certeza e uma explicação para os défices manifestados pela criança, quer mentais, sensoriais, motores, neurológicos, quer físicos, podendo limitar o alto custo psicológico que as famílias têm de enfrentar.

Esta necessidade de diagnóstico, tão ansiado pelos pais, deve-se em grande parte ao fenómeno do “medo do desconhecido”, ou seja, ao facto de não saber o que pode acontecer (Aymé, 2000). Zagalo-Cardoso (2001) lembra que é necessário lidar com este medo, pois o que é conhecido passa a ser interpretado “de modo mais realista do que aquilo que é desconhecido e incompreensível.” (p. 220).

Também Andreassen (2003) refletiu sobre a questão do “medo” e “do desconhecido”, relativamente ao fator doença, comentando que “O confronto com qualquer doença grave está carregado de emoção e medo. (...) As doenças mentais produzem provavelmente a reacção mais intensa de todas, pois são as menos bem compreendidas de todas as doenças humanas.” (p. 18).

Por outro lado, quando o diagnóstico chega, este período é encarado como um “processo de luto”, em que os pais sentem conflito simultâneo de sentimentos. A situação ambígua de medo e esperança, de desamparo e determinação angustia as famílias e provoca conflito emocional, devido muitas vezes à falta de clareza do diagnóstico, às rotinas diárias completamente alteradas e às características da criança que modificam as relações familiares. Por este motivo, Bruce e colaboradores (2010) admitem que se trata de um período importante para providenciar apoio, para que os pais sejam capazes de aceitar e de se adaptar ao filho diferente.

Strehle e Middlemiss (2007) estudaram a reação dos pais ao diagnóstico da rara síndrome *4q-*¹⁶. Segundo os relatos destes, foi a pior experiência de sempre, enumerando sentimentos de angústia, amargura, confusão, desespero, devastação, descrença, medo, dor, culpa, solidão, dormência, tristeza e choque. No entanto, tal não

¹⁶ O termo síndrome *4q-* (leia-se *quatro quê menos*) tem sido usado para descrever crianças com deleção no braço longo (q) do cromossoma 4. É uma desordem cromossômica rara que provoca várias anormalidades, sendo as mais comuns o atraso no crescimento, défice cognitivo, hipotonia, protuberância frontal, perda auditiva, entre outras. Prevalência estimada de 1/50.000 a 100.000.

modificou a forma como amam o filho, sentindo mesmo alívio por, finalmente, obterem uma explicação para os problemas da criança.

Reconhecer a existência de uma doença e atribuir-lhe um nome representa um enorme progresso para os doentes e suas famílias, mesmo que tal não conduza a um determinado tratamento (Aymé, 2000).

Na verdade, há diagnósticos que constituem uma verdadeira prova para o especialista que os revela. Doenças como a Distrofia Muscular de Duchenne¹⁷, a Osteogénese Imperfeita ou Doença de Ekman-Lobstein¹⁸, a Fibrodisplasia Ossificante Progressiva¹⁹, a Síndrome Zellweger²⁰, a Síndrome Hutchinson–Gilford²¹, para além do aparatoso nome, carregam em si o pesado fardo do choque da revelação, dada a gravidade do prognóstico.

A este propósito, Aymé (2000) julga ser preferível ouvir as más notícias por etapas, como se a descarga elétrica no cérebro, causada pelo anúncio brutal, desencadeasse mais estragos que pequenas descargas elétricas sucessivamente ligadas às progressivas descobertas dos problemas, à medida que estes surgem. As investigações apontam exatamente para esse sentido: se a deficiência da criança é logo detetada ao nascimento, o choque dos pais é imediato e brutal (Fortier & Wanless, 1984, citado por Pereira, 1996) quando é notada mais tarde, o choque “não é tão grave” (Londsdale, 1978, citado por Pereira, 1996, p.18).

Por este motivo, as predições no desenvolvimento devem ser comunicadas com toda a sensibilidade, pois um prognóstico incerto associado a DR's induz significativamente à ansiedade emocional e ao stress nas famílias (Gilmore, 2009). As famílias beneficiam, então, com explicações claras sobre a causa da patologia, bem

¹⁷ A Distrofia Muscular de Duchenne surge geralmente na infância, caracterizando-se pelo atraso motor, quer no sentar, quer na marcha. Esta doença é rapidamente progressiva, pelo que as crianças afetadas necessitam de cadeira de rodas pelos 12 anos de idade. Cardiomiopatia e complicações respiratórias ocorrem pelos 18 anos, sendo causas comuns para a morte precoce. Prevalência de 1 a 9/100.000.

¹⁸ A Osteogénese Imperfeita, vulgarmente designada por “doença dos ossos de vidro”, é um grupo de doenças genéticas, responsáveis por graus variados de fragilidade óssea. Um traumatismo *minor* é suficiente para causar fraturas e deformações ósseas. Um seguimento multidisciplinar ao longo de toda a vida é imperativo, bem como o controlo da dor que é comum. Prevalência estimada entre 1/10.000 a 20.000.

¹⁹ A Fibrodisplasia Ossificante Progressiva é uma doença genética gravemente incapacitante do tecido conjuntivo caracterizada por ossificação heterotópica progressiva do osso que se forma em locais extraesqueléticos. Durante a primeira década de vida, ocorrem episódios esporádicos de inchaços dolorosos dos tecidos moles. Estes surtos transformam músculos, tendões, ligamentos e outros tecidos conectivos em osso heterotópico, tornando os movimentos progressivamente impossíveis, pois envolvem o corpo, prendendo a pessoa numa prisão de ossos. Prevalência <1 / 1.000.000.

²⁰ As crianças afetadas pela Síndrome Zellweger são hipotónicas, alimentam-se com dificuldade, têm um *facies* característico, convulsões e cistos hepáticos com disfunção hepática. Crianças com esta síndrome têm deficiências significativas e, normalmente, morrem durante o primeiro ano de vida, não tendo feito, na generalidade dos casos, progressos no desenvolvimento, devido à severidade da afeção das funções do sistema nervoso central. As crianças mais velhas têm distrofia retiniana, perda auditiva neurosensorial, atraso do desenvolvimento com hipotonia e disfunção hepática. A condição é muitas vezes lenta e progressiva. Prevalência de 1 / 50.000 a 100.000.

²¹ Síndrome Hutchinson–Gilford ou progeria é uma desordem extremamente rara caracterizada por envelhecimento prematuro de início pós-natal. As características principais incluem alopecia (falta de cabelo), pele fina, hipoplasia das unhas, perda de gordura subcutânea, rigidez das articulações e osteólise. A inteligência não é prejudicada. A morte precoce, na adolescência, é causada pela aterosclerose ou doença cerebrovascular e insuficiência de crescimento. Prevalência <1 / 1.000.000.

como com orientações na forma de explicarem aos outros o diagnóstico do seu filho.

Por outro lado, esta autora alerta os profissionais para o facto de, muitas vezes, os casos descritos sobre cromossomopatias raras evidenciarem apenas as consequências negativas no desenvolvimento, não sendo relatados os casos positivos ou os pontos fortes. Apesar da literatura especializada existente ser fiável, os dados sobre o desenvolvimento são escassos, pelo que os profissionais deverão ter em conta as limitações deste tipo de fontes. Assim, sugere pesquisas adicionais à académica e profissional, noutras fontes, como *Unique Rare Chromosome Disorder Support Group*.²²

O “medo do desconhecido” poderá ser enfrentado a partir do momento em que as famílias compreendem que, aliadas ao fator “raro”, se encontram associadas potencialidades educativas a desvendar. Conhecer esta abrangência da problemática das DR’s é essencial para poder intervir onde o impacto destas patologias mais ressalta - na família. Será este o tema do capítulo que se segue.

²² Para mais informações consultar: www.rarechromo.org.

Capítulo II - O impacto das Doenças Raras na família

O que afeta diretamente uma pessoa, afeta a todos indiretamente.
(Martin Luther King)

Quando debatemos assuntos relacionados com a temática das DR's em crianças e jovens, abordamos indubitavelmente a sua principal fonte de cuidados: a família. Ter uma DR implica que todas as áreas da vida do indivíduo se encontram afetadas, seja na escola, na escolha de uma profissão, seja no tempo de lazer ou numa relação afetiva. Da mesma forma, toda a família é atingida pela doença, tornando-se vulnerável psicológica, social, cultural e economicamente.

Os efeitos emocionais nas famílias, pelo facto de cuidarem de filhos com DR, oscilam entre o stress psicológico devido ao isolamento social, ao atraso no diagnóstico, à incerteza sobre o futuro, à falta de informação, à dificuldade em aceder a cuidados de saúde adequados e, em alguns casos, à interferência de dificuldades financeiras.

De forma paradoxal, aliadas ao stress e às perceções de impacto negativo, encontramos também opiniões generalizadas de contribuições positivas na experiência de educar um filho com deficiência e, mais especificamente com DR. Apesar das dificuldades sentidas para criar um filho com deficiência, pesquisas recentes salientam também a resiliência e o otimismo nestas famílias.

Esta nova abordagem nas perceções parentais conduz a um conhecimento mais amplo e realista das famílias, numa perspetiva multidimensional, de forma a tornar a intervenção mais eficaz, como resposta às necessidades e preocupações apontadas por aquelas.

Neste capítulo, analisamos o impacto que a deficiência, e particularmente a DR, tem na família, numa visão dicotómica. Ao fator stress e vulnerabilidade familiar, contrapomos as aceções de carácter positivo, que têm vindo a ser referidas em estudos recentes, e que permitem à família transformar a experiência de cuidar de uma criança com necessidades especiais, num desafio único e enriquecedor.

2.1. Stress familiar

A existência de um filho diferente traz, obviamente, mudanças na unidade familiar. Os papéis alteram-se, as vidas reorganizam-se, aumentam as necessidades de

apoio (Dellve et al., 2006), o que causa maior nível de stress a estes pais e instabilidade familiar.

Referindo em concreto as mudanças familiares, Bruce e colaboradores (2010) elencam as seguintes:

- a) mudança de papéis na família;
- b) reorganização das vidas de todos os membros;
- c) aumento das necessidades diárias de cuidados;
- d) tensão na gestão dos recursos da família;
- e) luto pela perda da criança originalmente idealizada;
- f) equilíbrio com as necessidades do resto da família;
- g) pais tidos como peritos na doença dos filhos, providenciando educação e defesa na comunidade.

Vários estudos se têm debruçado sobre a importância da intervenção no núcleo familiar desgastado pelo stress, resultante da atividade intensa de cuidar de um elemento com deficiência. Elevados níveis de stress parental podem ter implicações graves em todos os membros da família, desde a menor otimização do desenvolvimento da criança, até à deterioração da saúde física e psicológica dos pais.

Neste sentido, Pimentel (1997), ao citar Crnic, Friedrich e Greenberg, 1983, refere que:

... a presença de uma criança com deficiência representa um factor sistemático e recorrente de stress para a família, precipitando crises maiores ou menores. A subsequente resposta familiar a este stress envolverá os vários recursos disponíveis para enfrentar o stress, quer a nível individual, quer a nível da família como um todo. (p. 139)

Ao abordarmos a questão do stress no núcleo familiar, não nos cingimos unicamente à relação pais-filho ou relação conjugal, mas também ao subsistema constituído pelas interações entre irmãos.

Há situações opostas nas relações de fratria. Se há maior probabilidade de os irmãos manifestarem problemas emocionais, resultantes do facto de terem de partilhar a atenção e cuidados com o irmão com deficiência, há também benefícios provenientes desta relação (Pereira, 1996), como o desenvolvimento da capacidade de tolerância, de aceitação da diferença e até de responsabilidade pelos assuntos familiares.

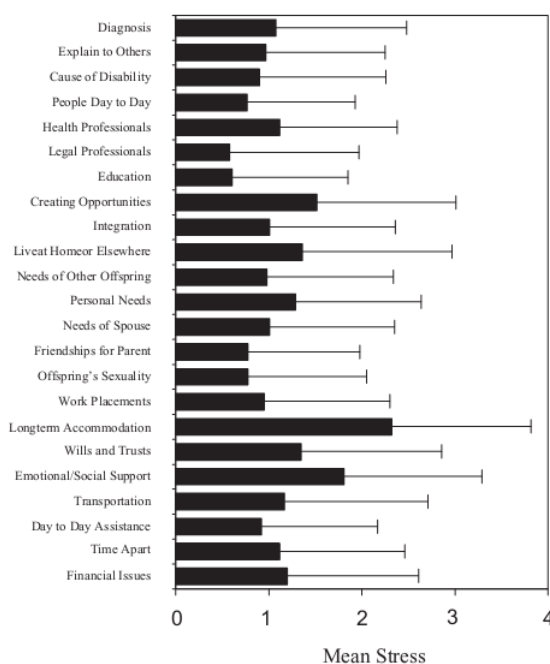
Por outro lado, a posição na fratria da criança com deficiência também influencia a dinâmica familiar, considerando que no caso de ser a primogénita, os

problemas serão mais acentuados (Della-Courtiade, 1997). De facto, muitas vezes, os mais novos ultrapassam-na nas aprendizagens e têm dificuldade em compreender que o irmão mais velho ocupa muito os pais que eles gostariam que estivessem mais disponíveis.

Todas estas condicionantes registadas no núcleo familiar, na família alargada, mas também nas reações individuais de cada membro, sustentam a ideia de que estas famílias estão particularmente mais vulneráveis à experiência do stress.

Nachshen, Woodford e Minnes (2003) mediram os níveis de stress familiar, devido à experiência de educar um filho com perturbações do desenvolvimento. Apresentamos no gráfico 2 os resultados obtidos por estes investigadores, em que se demarcam fatores de stress elevados relacionados, principalmente, com o alojamento futuro, o apoio emocional e social e a criação de oportunidades, relativamente a outros menos stressantes, em que evidenciamos a educação.

Gráfico 2. Média de stress parental do *Family Stress and Coping Inventory*



(Nachshen, Woodford, & Minnes, 2003, p. 288)

Por outro lado, subsistem relatos de pais que consideram a interação com os profissionais que interagem com a família (sejam professores, médicos, terapeutas ou outros) uma fonte adicional de stress, em vez de apoio (Turnbull & Turnbull, 1978, citados por Pereira, 1996).

O professor/educador, e mais particularmente o de Educação Especial que lida de forma contínua com a criança e a família, deverá estar atento a esta situação, para

que não seja também ele, devido às suas atitudes, um fator adicional de stress familiar.

2.1.1. Fatores que influenciam o stress familiar – um modelo teórico

Os vários modelos teóricos que enquadram a investigação da percepção parental sobre a experiência de criar um filho com deficiência, nomeadamente os que incluem o stress parental, atendem a fatores relacionados com as características da criança, as influências ambientais e o processo cognitivo dos pais (Wulffaert, Scholte, & Berckelaer-Onnes, 2010).

Tendo em conta apenas as características da criança, vários autores referem que o fator que mais se relaciona com o stress dos pais é a presença de problemas comportamentais, ao contrário do desempenho cognitivo (Hassal & Rose, 2005; Hastings & Beck, 2004; Hatton & Emerson, 2003; Olsson, 2008, citado por Wulffaert et al., 2010).

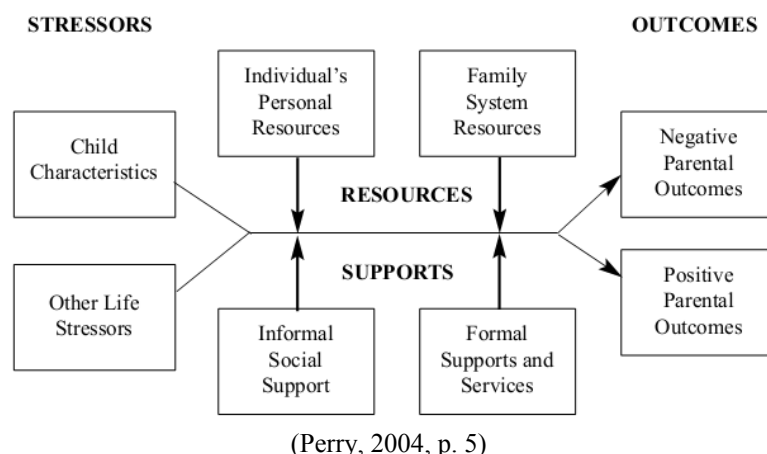
Este pressuposto foi também verificado em estudos comparativos, relativamente a alunos com dificuldade intelectual versus com doença crónica sem deficiência, mas com problemas comportamentais, permitindo concluir que a presença de problemas de comportamento é mais determinante para o stress parental do que o tipo de deficiência (Floyd & Gallagher, 1997). Apesar de aos dois tipos de problemáticas se associarem limitações nas oportunidades da família, contingências financeiras e angústia emocional em todos os membros do núcleo, estes autores referem que os problemas comportamentais são encarados como os principais causadores de stress nos pais.

No sentido de compreender o stress familiar nestas famílias, incluímos o nosso estudo no referencial teórico proposto por Perry (2004). Esta autora combina várias teorias enunciadas por Wulffaert (2010), como a do *coping*, stress, teorias sociológicas, de apoio social, a teoria ecológica de Bronfenbrenner (1979, citado por Wulffaert, 2010), entre outras.

Considera-se que não é unicamente o facto de ter um filho com deficiência que é stressante, mas um acumular de dificuldades diárias que surgem ao cuidar dele (Perry, 2004). Neste modelo teórico, apresentado na figura 1, a autora inclui quatro componentes, cada uma com dois domínios: os *stressors* (entendidos como os fatores que desencadeiam stress, estão associados às características da criança e outras situações da vida stressantes), os recursos (pessoais e do sistema familiar), os apoios recebidos (de forma informal e formal) e os resultados parentais (*outcomes*,

considerados positivos e negativos). O stress parental será, então, o resultado negativo após o impacto dos *stressors* e é mediado por recursos e apoios (Wulffaert, 2010) que o intensificam ou atenuam.

Figura 1. Modelo de stress em famílias de crianças com dificuldade desenvolvimental



(Perry, 2004, p. 5)

Quanto aos *stressors*, e relativamente às características da criança, a autora entende que há variabilidade consoante o nível de dependência e do desenvolvimento cognitivo, problemas comportamentais, diagnóstico, idade e género. Considerando outros *stressors* da vida, refere, por exemplo, doença de membros da família, desemprego, problemas familiares.

Já nos recursos pessoais do indivíduo, inclui a personalidade, estratégias de *coping*, crenças, enquanto nos recursos do sistema familiar há a referir a satisfação conjugal, estatuto socioeconómico, variáveis demográficas e do funcionamento familiar.

Em relação ao apoio social informal, ou seja, o apoio emocional em concreto, Perry (2004) destaca a família, amigos, vizinhos, organizações sociais e comunidades religiosas, e nos apoios formais e serviços considera as intervenções profissionais, com programas educativos e de tratamento, assim como intervenções familiares (como o aconselhamento, previsão de tempo de descanso para os pais ou grupos de apoio).

Finalmente, e de acordo com os *stressors*, recursos e apoios prestados, os resultados são descritos como positivos (é o caso da perceção de crescimento pessoal) ou negativos.

As intervenções com a família devem integrar apoio de forma holística, ou seja, tendo como alvo as dificuldades e necessidades, mas também com o reconhecimento dos esforços, competência e resiliência dos pais.

2.1.2. Stress e o fator raridade

Griffith e colaboradores (2011a) referem a pouca literatura existente sobre a forma como os pais de crianças com síndromes genéticas raras lidam com esta experiência. Alguns estudos relatam o baixo nível de bem-estar de pais de crianças com síndromes raras, como a Síndrome Prader-Willi²³ e a Síndrome Williams²⁴, comparativamente a casos mais comuns, como a síndrome de Down (*op. cit.*).

A literatura sugere que o padrão de stress mais elevado, bem como níveis de depressão superiores, verificam-se também em pais de filhos com três síndromes raras, nomeadamente as síndromes Angelman²⁵, Cornelia de Lange²⁶ e Cri-du-Chat²⁷ (Griffith et al., 2011b). O único estudo quantitativo que conhecemos para medir níveis de *stress* relacionados especificamente com a raridade de síndromes, com recurso a uma escala (*Genetic Syndrome Stressors Scale* - GSSS), foi desenvolvido por Griffith e colaboradores (2011b). Estes autores consideram que algumas condicionantes que geram stress estão relacionadas diretamente com o fator “raridade”. Este instrumento constituído por 14 ítems será descrito, com mais pormenor, na segunda parte.

Os resultados apontam para o risco de níveis elevados de stress e problemas de saúde mental nesta população (mais significativo nas mães de filhos com Síndrome Angelman, comparativamente às restantes). As conclusões deste estudo sugerem ainda a possibilidade de alguns *stressors* estarem especificamente relacionados com a raridade das síndromes, podendo contribuir para a angústia parental. Por outro lado, destacam

²³ A síndrome de Prader-Willi é uma anomalia cromossómica que se caracteriza por hipotonia grave e dificuldades alimentares no início da infância (0-2 anos), seguida de ingestão excessiva de alimentos, obesidade mórbida e défice cognitivo (geralmente moderado), no final da infância. Está associada a dificuldades de aprendizagem e alterações do comportamento. A baixa estatura e a ausência de desenvolvimento pubertário estão geralmente presentes. O teste genético molecular é muito importante para o diagnóstico inicial e aconselhamento genético familiar, dado que a orientação e intervenção precoces podem influenciar significativamente o prognóstico. Esta síndrome requer tratamentos sintomáticos e preventivos que incluem inicialmente o tratamento da hipotonia, dos problemas alimentares e das alterações de comportamento. Prevalência entre 1/10.000 e 1/30.000.

²⁴ A síndrome de Williams caracteriza-se pela associação de diversas malformações, incluindo cardiopatia, défice cognitivo moderado, alterações típicas do comportamento e dismorfia facial (designada por “face de gnomo ou duende”). O seguimento dos doentes é sobretudo ao nível educativo, com ênfase no desenvolvimento psicomotor e ensino adaptado. O perfil cognitivo é dominado por défices visuo-espaciais e coordenação motora que contrastam com as competências linguísticas relativamente bem preservadas. As crianças afetadas apresentam um comportamento hipersocial e interagem bem com outras pessoas. Têm hipersensibilidade ao ruído e boas habilidades musicais. Prevalência 1 a 5/10.000.

²⁵ A síndrome de Angelman é uma patologia genética que afeta o sistema nervoso central, causando um quadro clínico que inclui um atraso nas aquisições do desenvolvimento motor, marcha atáxica, défice cognitivo muito grave, com linguagem escassa ou ausente, convulsões, alterações do sono, anomalias faciais e semblante alegre, com explosões de riso (por este motivo, esta síndrome também é conhecida por “síndrome da boneca feliz”). O seguimento destes doentes inclui terapia psicomotora, da fala e apoios psicológico e educativo, bem como terapêutica farmacológica para o tratamento da epilepsia e das alterações do sono e comportamento. Prevalência 1/10.000 a 20.000.

²⁶ A síndrome de Cornelia de Lange é uma doença multissistémica marcada por um *facies* dismórfico característico, défice intelectual de grau variável, dificuldades na aquisição da linguagem e, por vezes, perturbações comportamentais do espectro autista, atraso de crescimento grave com início antes do nascimento, anomalias das mãos e dos pés e várias outras malformações. Os problemas de alimentação e o atraso do crescimento são frequentemente complicados pelo refluxo gastroesofágico. Prevalência entre 1/45.000 e 62.500.

²⁷ A síndrome *Cri-du-Chat* ou síndrome 5p- (leia-se *cinco pê menos*) é uma doença genética que resulta de uma deleção no braço curto do cromossoma 5. As principais características clínicas são o choro peculiar semelhante ao miado do gato, microcefalia, dismorfologia facial, atraso psicomotor e mental severo, problemas de comportamento com autoagressões, podendo estar presentes malformações. Não há nenhuma terapia específica para esta síndrome, mas as intervenções de reabilitação precoce e educacionais melhoram o prognóstico. Prevalência entre 1/15.000 a 50.000 nados-vivos.

que *todos* os pais de filhos com síndromes raras, independentemente do nível de stress verificado, relatam efeitos positivos e percepção de impacto positivo. Curiosamente, não se registam diferenças estatisticamente significativas entre as três síndromes estudadas, sugerindo que o impacto positivo é independente das características da criança.

Estas e outras conclusões foram também avançadas por Dellve e colaboradores (2006), que realizaram um estudo prospetivo sobre stress e bem-estar com 138 pais de crianças com DR. Concluíram que as mães demonstram maior nível de stress parental comparativamente aos pais, mas também em relação ao grupo de controlo de mães de filhos com problemas de saúde mais comuns. As mães com filhos com DR, solteiras e com mais do que um filho com deficiência, apresentam os níveis mais elevados de stress e de tensão física e emocional.

Após a intervenção nas famílias, ao longo de um ano, com o objetivo de desenvolver potencialidades (*empowerment*²⁸) dos pais (pai e mãe), estes investigadores anotam benefícios positivos para as mães, com melhor apoio do cônjuge, aumento do conhecimento e melhor aceitação dos conselhos dos profissionais, mas também para os pais (figura masculina), uma vez que os níveis de stress devidos a sentimentos de incapacidade e incompetência registaram uma diminuição.

Os resultados desta equipa de investigadores demonstram que os pais sentem menor satisfação com os serviços prestados ao filho com DR, relativamente aos progenitores de crianças com doenças mais comuns. Tendo em conta o fator “raro”, os investigadores (Dellve et al., 2006) consideram que “this might be an extra stressor for parents when the disability is rare, and it may take longer to get a correct diagnosis.”²⁹ (p. 400). Estes autores reconhecem que os pais de crianças com DR evidenciam stress, especificamente devido à falta de competência e incapacidade parental, isolamento social e exigências emocionais que a problemática envolve. Tal poderá ser prevenido com o desenvolvimento de competências parentais e *empowerment*, ajudando a um melhor uso dos recursos da família, das redes sociais e da sociedade em geral.

Também Wulffaert (2010), ao estudar os níveis de stress parental em cinco síndromes raras (nomeadamente nas síndromes Angelman, CHARGE³⁰, Cornelia de

²⁸ O termo *empowerment*, neste caso das famílias de filhos com DR, diz respeito à utilização de estratégias de capacitação parental para refletir e expressar as suas necessidades, para reconhecer forças e a procurar soluções para as adversidades, tanto a nível individual, como de participação comunitária e cívica. Trata-se de partilha de responsabilidades, de capacitação das famílias para a gestão dos problemas de saúde, tornando-as hábeis nos cuidados.

²⁹ Tradução da autora: *pode ser um stressor adicional para os pais quando a deficiência é rara, podendo demorar mais tempo para obter um diagnóstico correto.*

³⁰ A síndrome CHARGE (iniciais em inglês de *Coloboma of the eye, Heart defects, Atresia of the choanae, Retardation of growth and/or development, Genital and/or urinary abnormalities, and Ear abnormalities and deafness*) é uma associação não aleatória de anomalias (coloboma, cardiopatia congénita, atresia de coanas, atraso de crescimento e desenvolvimento, anomalias genitais e do

Lange, Prader-Willi e Rett³¹), sublinha que, educar um filho com uma destas condições genéticas, é um fator de risco significativo para apresentar elevados níveis de stress parental. Esta situação, conclui a autora, influencia negativamente os resultados positivos que possam ser obtidos em termos de intervenção, tanto para a criança, como para os pais.

Já Waisbren, Rones, Read, Marsden e Levy (2004) estudaram os fatores associados ao stress parental de crianças com doença genética de causa bioquímica. Concluíram que o funcionamento adaptativo da criança (relacionado com as suas características), a satisfação dos pais com o apoio prestado, bem como as dificuldades dos pais em conhecer as necessidades e os cuidados a ter com o seu filho, estão associados ao stress parental. Como estes fatores são já previsíveis, os autores preconizam iniciativas para reduzir problemas relacionados com o funcionamento adaptativo da criança e promover apoio aos pais, de forma a evitar a disrupção familiar nesta população.

À semelhança da componente comportamental nos casos de dificuldade intelectual que, como já vimos, potencia stress, também nas síndromes raras o maior preditor de stress parental são os problemas comportamentais, uma vez que os fenótipos comportamentais se evidenciam nas diferentes reações ao ambiente (Hodapp, 1999, citado por Wulffaert et al., 2010).

Um estudo de Wulffaert e colaboradores (2009) sobre perceção do stress parental na rara síndrome de CHARGE, indicia que aquele se relaciona de forma significativa com os problemas comportamentais da criança, não tendo encontrado associações com outras características da mesma, como o nível de funcionamento adaptativo, défice cognitivo, problemas auditivos e visuais, surdo-cegueira, género e idade. Sobre o impacto desta síndrome, 2/3 dos pais apresentam níveis elevados de stress, relacionado, em crianças mais pequenas, com frequentes cirurgias e internamentos e, mais tarde, devido a problemas comportamentais ou preocupações com o desenvolvimento do filho. Os autores acrescentam que os profissionais devem analisar cada família em particular, de forma a determinar os fatores que tornam a situação

ouvido), dado que ocorrem juntas com maior frequência do que seria de esperar pelo acaso. As crianças com CHARGE requerem um seguimento médico intensivo, numerosas cirurgias e serviços terapêuticos e educacionais adaptados. Prevalência estimada em 1/10.000 nados-vivos.

³¹ A síndrome de Rett ocorre em raparigas. É uma patologia grave e global do desenvolvimento que atinge o sistema nervoso central. Após o primeiro ano de vida verifica-se a desaceleração do crescimento do perímetro cefálico que corresponde a uma atrofia cerebral difusa importante que atinge sobretudo a substância cinzenta. O principal sinal clínico são as estereotipias das mãos. É importante instituir tratamento sintomático, quando necessário, bem como apoios educativos. A sua prevalência na Europa está estimada em 1/15.000.

stressante, já que o apoio não se deve restringir aos primeiros anos agitados da vida da criança, uma vez que as mais velhas também causam stress.

Em suma, Wulffaert (2010) sustenta que ainda pouco se conhece sobre a família que educa filhos com DR's, mas realça que qualquer intervenção educativa com a criança implica, necessariamente, um profundo conhecimento das características comportamentais específicas da síndrome em causa, dada a sua relevância para o bem-estar familiar.

2.2. Impacto negativo *versus* impacto positivo

Compreender o impacto emocional que estas doenças implicam no seio familiar deverá fazer parte de qualquer plano de intervenção e apoio (Zagalo-Cardoso, 2001).

Em relação às doenças genéticas, este autor afirma que “envolvem, mais do que quaisquer outras, ações, atitudes, comportamentos, crenças, fantasias, valores e desejos humanos relativos à saúde/doença, procriação/contraceção, gravidez/abortamento, paternidade/maternidade, vida/ morte” (p. 212).

De facto, o impacto emocional nestas patologias é significativo para pacientes e familiares, dependendo de variáveis pessoais, socioculturais, do contexto ambiental e da natureza e características da própria doença. A pesada sobrecarga que implicam interfere não só nas várias áreas da vida, como também no autoconceito e futuro dos afetados que têm de lidar com o fator da estigmatização social (Zagalo-Cardoso, 2001).

A dinâmica familiar vê-se, assim, perturbada, pelo que as relações interpessoais do casal que gerou a criança manifestam elevados níveis de vulnerabilidade. Daí que um filho com doença genética grave represente “uma perda de oportunidades potenciais para o desenvolvimento pessoal dos pais” (Zagalo-Cardoso, 2001, p. 214), podendo provocar nestes, e noutros familiares, sentimentos de culpa e de autorresponsabilização.

Por outro lado, e apesar destas doenças constituírem situações de crise, podem também desencadear reações construtivas e positivas, respondendo a motivações descritas por Zagalo-Cardoso (2001), tais como:

- a) realizar o desejo de sentir-se necessário e proteger outro ser humano;
- b) satisfazer a necessidade de relações interpessoais e reforçar os laços familiares a partir do imperativo de resolver as dificuldades de criar um filho com uma doença genética grave;
- c) concretizar as motivações altruístas e a vocação materna/paterna, em actividades de natureza social (...), profissional, (...) familiar...;

- d) adquirir um sentido de criatividade e de realização pessoal gerado pelo êxito alcançado ao enfrentar os desafios e tarefas de criar um filho doente;
- e) testar a fé religiosa. (p. 218)

Neste contexto, algumas pessoas conseguem transformar a “tragédia de uma doença genética” (Zagalo-Cardoso, 2001, p. 218) numa experiência de realização pessoal e de satisfação únicas. Pesquisas desenvolvidas na primeira década deste milénio demonstram que, apesar de muitas famílias estarem em risco elevado de apresentar stress devido aos problemas do seu filho com dificuldade intelectual, muitas conseguem adaptar-se de forma positiva a esta condicionante (Jones & Passey, 2003).

Alguns autores relacionam elevados níveis de stress com afetos negativos. No entanto, e apesar de se verificar mais stress nestas famílias, também se relatam níveis iguais ou mais elevados de perceções positivas quando comparadas a famílias de crianças sem deficiência (Hastings & Taunt, 2002).

Os pais relatam transformações, pois sentem que se tornaram mais compassivos, autoconfiantes, admitindo que marcam a diferença em relação aos outros e que têm uma visão mais autêntica do que é importante e valorizado na vida (Scorgie & Wilgosh, 2008).

Para autores como Blacher e Baker (2007), a ideia do impacto positivo da deficiência na vida familiar é recente, não havendo um quadro concetual que o explique. Ainda assim, os seus estudos permitem verificar três níveis, relacionados com o impacto positivo, que passamos a enumerar:

- i. este existe na ausência do impacto negativo, ou seja, algumas famílias de filhos com dificuldade intelectual apresentam baixos níveis de adversidade, focando-se apenas nos aspetos positivos;
- ii. apesar da deficiência do filho, as famílias vivenciam muitas das mesmas alegrias das famílias que educam um filho saudável;
- iii. tal permite benefícios únicos não comungados pelas famílias de filhos sem deficiência.

O impacto positivo nos membros da família ocorre simultaneamente com o impacto negativo, sendo, no entanto, independente deste (Hastings & Taunt, 2002). Para estes autores, é importante colocar questões mais positivas em estudos sobre perceções e experiências de famílias com crianças com perturbações de desenvolvimento. Propõem, então, um modelo de trabalho para estudos sobre perceções positivas nestas famílias, considerando que esta perspectiva funciona como estratégia de *coping* (conceito

que abordaremos ainda neste capítulo) que poderá ajudar à adaptação no dia a dia com a criança com deficiência.

Hastings e Taunt (2002) elencam uma série de temas do impacto positivo, tais como:

- a) satisfação e partilha de amor ao criar a criança;
- b) a criança é considerada fonte de alegria e de felicidade;
- c) sentimento de realização pessoal e aumento da confiança;
- d) oportunidade de aprendizagem e desenvolvimento de outras capacidades;
- e) fortalecimento do casamento e/ou da família;
- f) aumento da espiritualidade e sentido do propósito da vida;
- g) expansão de redes sociais e da comunidade;
- h) maior preocupação com o futuro, mudando perspectivas de vida;
- i) aproveitamento de cada dia para fazer o melhor.

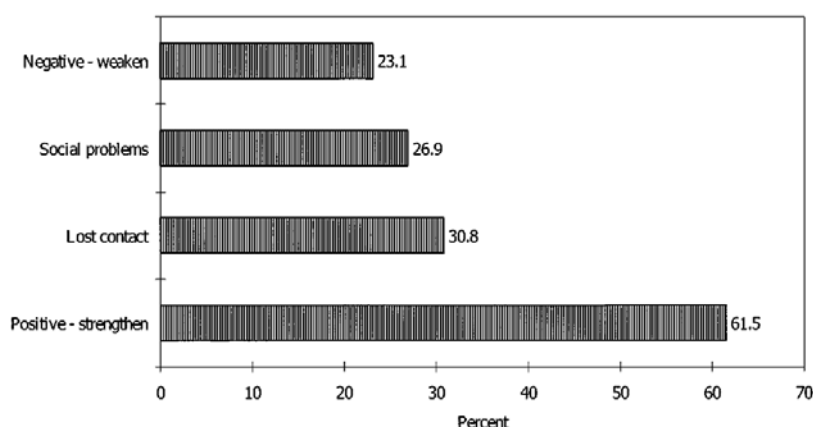
Os temas enumerados surgem de conclusões apontadas por vários estudos qualitativos. No entanto, Hastings e Taunt (2002) reconhecem também a importância de estudar as percepções positivas destas famílias recorrendo a instrumentos de análise quantitativa, como a *Positive Contributions Scale* (PCS). Esta escala foi construída por Behr, Murphy e Summers (1992), é composta por 50 ítems que correspondem a nove dimensões e será descrita na segunda parte deste trabalho. A abordagem proposta por estes autores afigura-se-nos útil para intervir na prática com a criança, por permitir relacionar as percepções parentais positivas com a forma como os pais lidam com os desafios de educar e criar filhos com necessidades especiais, incluindo, entre outras, doenças crónicas. Na investigação conduzida por Hastings, Allen, McDermott e Still (2002), a PCS foi aplicada utilizando apenas três dimensões, nomeadamente felicidade e realização, força e união familiar, crescimento pessoal e maturidade. Os resultados foram associados positivamente com a utilização de estratégias de *coping*, o apoio da família e dos amigos e as necessidades dos cuidados com os filhos. Estes estudos demonstram que as percepções positivas ajudam a reduzir o impacto negativo que a deficiência e/ou a doença podem ter na família, pelo que deverão ser incrementadas pelas equipas que intervêm com a criança.

Por outro lado, no processo de adaptação e transformação destas famílias, o fator tempo é apontado como um aliado dos pais, já que, ao longo da vida, estes aprendem a

gerir melhor os aspetos stressantes, como se relatou em casos comparativos de mães de filhos mais velhos com dificuldade intelectual, relativamente a progenitoras de filhos mais novos (Scorgie & Wilgosh, 2008).

No estudo de Heiman (2002) sobre as perceções de famílias de crianças com necessidades especiais acerca do passado, presente e futuro, a maior parte dos pais refere reações iniciais negativas que se transformaram, com o tempo, em sentimentos positivos e de otimismo, como depreendemos no gráfico 3.

Gráfico 3. Impacto da deficiência na vida familiar



(Heiman, 2002, p.166)

Aos três primeiros indicadores de impacto negativo (enfraquecimento, problemas sociais e perda de contacto), opinião que em média não passa dos 30%, contrapõe-se o fortalecimento positivo que ultrapassa mais de metade das respostas parentais. Para Heiman (2002), estes resultados devem-se ao facto de a deficiência da criança ter fortalecido as relações familiares.

Também Strehle e Middlemiss (2007) apontam que os pais de crianças com a síndrome *4q-* se tornaram mais positivos e começaram autonomamente a procurar novas informações sobre a doença dos seus filhos, à medida que estes foram crescendo. Daí que, no estudo destes autores, 86% dos pais tenha relatado que a doença do filho enriqueceu as suas vidas e permitiu outras perspetivas, apesar do árduo trabalho ao longo dos anos.

No caso específico das DR's, poucos estudos têm sido desenvolvidos tendo em conta a questão do impacto familiar do fator "raro". Em famílias de crianças com doenças genéticas, Bruce e os seus colaboradores (2010) observam diversos *stressors*, que ocorrem naquelas com mais frequência e influenciam o seu desenvolvimento, relativamente a famílias com filhos tipicamente desenvolvidos. Referem a este

propósito a existência de vários condicionalismos, como: problemas financeiros; académicos, comportamentais e sociais dos irmãos (já que os cuidados com a criança diferente sobrecarregam os pais, pelo que os irmãos adquirem um excessivo sentido de responsabilidade, perdendo experiências da infância); problemas conjugais e divórcio; stress no emprego. Na verdade, estes pais enfrentam as mesmas dificuldades que as outras famílias, a que se sobrepõem os problemas relacionados com a deficiência dos filhos.

No entanto, os mesmos autores acrescentam que aliado a este impacto negativo, as famílias tendem a crescer mais fortes, mais resilientes. A maioria das famílias exprime sentimentos de alegria, amor, aceitação, satisfação, otimismo e força.

Num estudo de MacAllister e colaboradores (2007), foram identificados vários efeitos emocionais provocados pelas doenças genéticas, entre os quais: ansiedade, preocupação com os riscos, culpa, raiva, incerteza, tristeza e pesar, depressão, mas também “*redemptive adjustment*”³² (p. 2651). Apesar do impacto negativo que estas doenças acarretam nas famílias, os resultados deste estudo sugerem que é também possível um efeito positivo, quando surge um caso no núcleo familiar, e que este poderá ser facilitado através da intervenção dos profissionais que trabalham com a família.

Da mesma forma, Griffith e colaboradores (2011a) estudaram o impacto da raridade de uma síndrome, em mães de filhos adultos. Estão descritos sentimentos de choque e angústia dos pais na fase do diagnóstico, bem como desespero, medo e preocupação sobre o desenvolvimento dos seus filhos, sentimentos negativos aos quais acrescentam o facto de terem de lidar com as atitudes negativas dos outros. Os mesmos autores referem, por outro lado, outras dimensões positivas, pois os pais também encaram que criar um filho com DR os fortaleceu e os tornou mais tolerantes para com os outros. O facto de vivenciarem em simultâneo estes sentimentos antagónicos é descrito como um fator de tensão para os pais, já que a alegria que manifestam pelo seu filho é também parte da sua dor.

Para Wulffaert (2010), “positive outcomes should be measured simultaneously since parents can also experience positive aspects of having a child with a genetic syndrome.”³³ (p. 125).

Pelo facto de, tal como vimos, diferentes autores repetidamente salientarem a

³² Tratando-se de uma expressão de difícil tradução, podemos explicar o sentido, como se a doença genética tivesse o poder de redimir o indivíduo, tornando-o melhor ao longo do processo adaptativo à nova situação.

³³ Tradução da autora: *devem ser medidos simultaneamente resultados positivos, já que os pais também podem vivenciar aspetos positivos de ter um filho com uma síndrome genética.*

importância dos aspetos positivos, incluímos no nosso estudo, para além do fator stress parental, aspetos relacionados com o impacto positivo de ter um filho com DR. Tal como Blacher e Baker (2007) postulam, entendemos que compreender o impacto positivo, bem como o negativo, da deficiência de uma criança conduz a uma visão mais abrangente das famílias.

2.3. Resiliência e *coping* nas Doenças Raras

Na abordagem junto das famílias com filhos que apresentam DR, quaisquer estratégias de prevenção, educação e apoio exigem compreensão, quer da natureza dos problemas descritos como causadores de stress, quer da forma como se lida com estes, de forma a superá-los.

Dellve e colaboradores (2006) analisam os fatores promotores quer de stress, quer de bem-estar em famílias de filhos com DR, constatando que a adaptação da família a um filho diferente é um fenómeno complexo e multidimensional. Enquanto algumas famílias são vulneráveis, outras são resilientes e criam significado nas suas experiências. O conceito de resiliência refere-se à capacidade do indivíduo (ou da família) para enfrentar e superar as adversidades, sendo por elas transformado.

A adaptação positiva aos vários *stressors*, abordados anteriormente, depende da coexistência de vários fatores promotores de resiliência (Bruce et al., 2010; Heiman, 2002), tais como:

- i. as discussões abertas com a família;
- ii. os vínculos positivos entre os pais;
- iii. o apoio contínuo na educação, na terapêutica e em termos psicológicos, para os membros da família.

Alcançar a resiliência, após a situação de crise causada pelo nascimento do filho diferente, permite aos pais assumir o seu papel como educadores e estabelecer com eles um relacionamento que se pretende próximo do normal.

A estes esforços que tornam as pessoas resilientes, a literatura refere-se com a designação de estratégias de *coping*, também descritas por Van den Borne e colaboradores (1999). O conceito de *coping* é entendido como o conjunto de estratégias que as pessoas utilizam para se adaptarem, face às exigências colocadas ou às circunstâncias adversas e aos recursos disponíveis. Os processos de *coping* são também descritos como “avanços e recuos”, com experiências de medo, incompetência e

isolamento social, intercaladas com perspectivas de mudança (Dellve et al., 2006).

Van den Borne e colaboradores (1999) analisam as estratégias de *coping* em famílias de filhos com as síndromes Prader-Willi e Angelman, associando-as com a necessidade de informação dos pais. Para estes autores, tanto a informação disponível, como a recebida dos profissionais ou de outras fontes pode influenciar, ou não, negativamente a percepção dos pais sobre a sua situação. Concluem que fornecer informação pode promover a utilização de estratégias para enfrentar os problemas.

Para Jones e Passey (2003), os maiores preditores de stress parental são a forma de lidar (*coping*) com os problemas relacionados com a deficiência do filho e o *locus* de controlo dos pais. Estas autoras preconizam que os pais que sentem que as suas vidas não são controladas pela criança com dificuldade intelectual, focalizando-se no envolvimento familiar, na cooperação entre os membros e os que são otimistas, tendem a apresentar, na globalidade, níveis mais baixos de stress.

Perante uma patologia genética, apenas a superação permite a adaptação ao diagnóstico, pelo que os progenitores e familiares precisam de aprender a superar os problemas que aquele implica (Zagalo-Cardoso, 2001).

O processo de superação das doenças genéticas segue quatro fases que encerram reações de adaptação à sobrecarga emocional, não dependendo do trauma em si (Falek & Britton, 1974, citados por Zagalo-Cardoso, 2001). Na primeira fase, os autores consideram o choque e denegação; na segunda, a ansiedade; na terceira a revolta e culpa e na última a depressão. Estas etapas são necessárias para “compreender, integrar e lidar com o diagnóstico genético” (Zagalo-Cardoso, 2001, p. 220).

No entanto, há casos de mais difícil superação. Biesecker e Erby (2008) estudaram a adaptação entre crianças, pais e familiares afetados por doenças genéticas, concluindo que aquela é mais difícil em desordens progressivas, uma vez que a adaptação é contínua. Com o avançar da doença, o stress aumenta, dando lugar ao início de um novo ciclo. Adiantam ainda que a maioria das pessoas com doença genética se consegue adaptar, alertando que os casos de pouco sucesso adaptativo beneficiariam com o apoio de profissionais das várias áreas que intervêm com a criança e a família.

Estas autoras preconizam um modelo biopsicossocial de adaptação, considerando que as intervenções deveriam ultrapassar a questão do indivíduo e incluir a adaptação familiar e abordagens multidimensionais, tais como as redes sociais.

Na literatura revista, todos os autores entendem que a intervenção apropriada com estes pais é essencial. As intervenções com os pais devem ter em conta a síndrome

genética em causa, enfatizando que alguns problemas comportamentais apresentados por estas crianças são influenciados pela genética, pelo que esta abordagem pode aliviar a culpa parental (Griffith et al., 2011b), funcionando como estratégia de *coping*. Neste contexto, propõem a realização de *workshops* destinados a pais, para melhor conhecerem o seu filho, reduzindo assim o stress parental.

Numa última análise, destacamos Wulffaert e colaboradores (2010) quando referem a importância de incluir no processo de intervenção, quer com a criança, quer com as famílias, os resultados negativos e os positivos aferidos em simultâneo. O apoio dos profissionais, quer da área social, da saúde e da educação, deverá ser, portanto, um processo abrangente e deverá ter em conta não só as dificuldades e necessidades das famílias, como também os sucessos alcançados por estas.

2.4. Necessidades e preocupações das famílias

Tendo em conta que as crianças com DR constituem um grupo importante do ponto de vista social e de saúde, Gaite e colaboradores (2008) alertam para o facto de as famílias as terem a seu cargo permanentemente, durante um longo período de tempo. Daí entenderem que a avaliação das necessidades das famílias é um passo crucial para proporcionar o devido apoio, tanto a nível médico, como social. Para tal, sugerem a adoção de instrumentos validados, com boas propriedades psicométricas, de forma a avaliar quantitativamente essas necessidades.

Uma vez que não há difusão de estudos sobre as necessidades das famílias de filhos com DR, o aproveitamento de estudos na área das doenças crónicas seria importante para as determinar (Gaite et al., 2008). Ainda assim, a situação de crianças com doença crónica difere da dos adultos cronicamente afetados, já que apresentam uma maior dependência da família na vida quotidiana. Por outro lado, estes autores salientam que as necessidades das famílias de filhos com DR apresentam dificuldades como a incerteza do diagnóstico, a pouca ou nenhuma disponibilidade de tratamento e prescrição de medicamentos, as alterações na conduta social e laboral, o impacto emocional relacionado com os sintomas, a incapacidade e o risco de morte antecipada.

Um estudo levado a cabo por Pereira (1996) estratifica as necessidades sentidas pelas famílias de crianças com deficiência, sendo as mais valorizadas as necessidades de informação (principalmente sobre serviços e apoios que os filhos poderão receber no futuro) e as financeiras (para ajuda no pagamento de despesas relacionadas com

alimentação, cuidados médicos, transportes e ajudas técnicas), seguidas das necessidades de apoio e de serviços da comunidade. São também estas as necessidades relatadas pelas famílias de crianças com DR, com as devidas particularidades, e que apresentamos de seguida.

2.4.1. Necessidades de informação

Uma das necessidades sentidas pelas famílias de crianças com DR, como não satisfeita, é a informação, quer sobre a doença e o tratamento, quer sobre a evolução esperada.

Van den Borne e colaboradores (1999) avaliaram vários sentimentos negativos relatados pelos pais de filhos com as síndromes Prader-Willi e Angelman, referindo que a incerteza abarca duas dimensões. Uma das dimensões diz respeito à necessidade de informação sobre o desenvolvimento da doença e o tratamento e a outra à necessidade de informação sobre o acesso a ajuda e sobre como resolver os problemas.

Os resultados apontam para uma grande necessidade de informação dos pais sobre como progredirá o seu filho, a evolução e consequências da sua síndrome, o objetivo e o papel da educação no seu desenvolvimento e as expectativas de vida. Verifica-se também elevada necessidade de informação sobre como lidar e cuidar do seu filho, como os outros pais lidam com a deficiência, onde obter informação e como falar aos outros sobre os problemas e dificuldades do seu filho.

Estes autores realçam a necessidade de informação sobre as consequências das síndromes para os seus filhos e como a educação familiar pode contribuir para esse desenvolvimento. Preconizam, pois, uma intervenção que ajude os pais a compreenderem os problemas comportamentais dos filhos, como consequência direta da síndrome que apresentam, assim como o ensino de estratégias para enfrentar esses problemas, o que funcionaria como estratégias de *coping* a utilizar pelos progenitores. Para os referidos autores, este ensino deveria ocorrer antes de surgirem os problemas da criança. Da mesma forma, o contacto com outros pais de crianças com a mesma síndrome ajudá-los-ia a aprender estratégias eficazes que possam já ter sido utilizadas com êxito, para ultrapassarem problemas idênticos.

Os estudos de Griffith e colaboradores (2011a) destacam dificuldades únicas relatadas por mães, decorrentes da raridade das síndromes apresentadas pelos filhos. Tal evento tem impacto na sua vida diária, pela incerteza sobre o futuro, o

desconhecimento, a falta de preparação, insegurança e até o tempo de vida previsível dos seus filhos. Dada a falta de informação disponível, as participantes neste estudo utilizam muitas vezes a expressão “living in the dark”³⁴ (p. 169), o que, consideram os autores, pode constituir um *stressor* único e não partilhado por outras mães com filhos que apresentam doenças mais comuns.

É ainda referido, como negativo, o facto do público em geral não saber reconhecer tanto os fenótipos mais leves de uma síndrome, como os mais marcantes, o que causa desconforto à família.

A necessidade de obtenção de serviços, na prestação de cuidados médicos e sociais, foi também apontada como desigual e mais difícil, dada a raridade da síndrome. As famílias apontam como frustrante terem de fornecer explicações aos profissionais que têm poucos conhecimentos, o que os incapacita de dar um conselho médico específico. Por vezes, questões de saúde comuns à síndrome não foram monitorizadas e a avaliação médica foi lenta, devido ao conhecimento limitado destes profissionais.

Ainda assim, foram relatados alguns casos em que a raridade de uma síndrome foi vantajosa, por ter despoletado interesse em alguns profissionais e, consequentemente, melhores cuidados médicos.

Pelo exposto, Griffith e colaboradores (2011a) concluem que, para além da sensibilização da opinião pública sobre as síndromes genéticas raras, os pais podem beneficiar de apoio na melhor forma de explicarem aos outros a situação ou o comportamento mais difícil ou embaraçoso do seu filho em espaços públicos.

2.4.2. Necessidades de apoio

Dado o desgaste que implica criar um filho com doença, vários autores defendem o apoio familiar e o aconselhamento nestas situações. Estão descritos efeitos diretos e indiretos das doenças nas crianças, pelo que as intervenções centradas nos últimos poderão ser de grande utilidade, contribuindo para a qualidade de vida familiar (Gaite et al., 2008).

Desta forma, os profissionais que intervêm com a criança devem munir-se de estratégias que possam ajudar os pais a compreender e usar a informação sobre a condição genética dos filhos (Gallo, Angst, Knafl, Twomey, & Hadley, 2010).

Os pais relatam que, para além da informação, necessitam de ajuda para

³⁴ Tradução da autora: *viver no escuro*

encontrar apoio social, providenciar cuidados para a criança, em termos de educação e outros serviços. Como fonte informacional, os pais recorrem a profissionais de saúde, internet, grupos de apoio, família, vizinhos e outros contactos.

Estes autores consideram que os profissionais focados nas necessidades e preocupações das famílias devem ouvir os pontos de vista destas, mantendo a honestidade, mas transmitindo também esperança em novos tratamentos e tecnologias que têm sido desenvolvidas.

De facto, os profissionais que interagem com a criança com uma síndrome genética devem ter em conta não apenas as necessidades desta, mas também se devem focar no sistema familiar (Wulffaert, 2010). O apoio prestado deve basear-se em conhecimento, mas integrar, de igual modo, a individualidade e a singularidade *daquela* família em particular.

Por outro lado, ao contrário do apoio informal (prestado pela família e amigos), o apoio formal, como o número de serviços disponibilizados, não está associado à qualidade de vida dos pais (Walden et al., 2000, citados por Griffith et al., 2011a). Tendo em conta que as crianças com síndromes genéticas apresentam diversos problemas médicos e comportamentais, em que muitas vezes está associada dificuldade intelectual e desenvolvimental, é usual o seguimento em muitas e diferentes especialidades (Wulffaert, 2010; Wulffaert et al., 2009). Ora, os pais referem que é stressante gerir tantas consultas e a informação de tantos especialistas, pelo que seria importante que fossem apoiados por um que funcionasse como figura-chave e integrasse toda a informação, libertando-os deste pesado fardo e promovendo, assim, o bem-estar familiar. Neste contexto, os pais relatam uma fragmentação dos cuidados da criança, com fraca comunicação entre os profissionais, como se ninguém se interessasse pela criança no seu todo (Strehle & Middlemiss, 2007).

Consequentemente, os pais sentem que as suas necessidades como pais não são tidas em conta, como se as suas vidas fossem ditadas pelos cuidados, pelo tempo a organizar os serviços de cuidados a ter com os seus filhos, limitando as suas oportunidades de carreira e participação social (Griffith et al., 2011a).

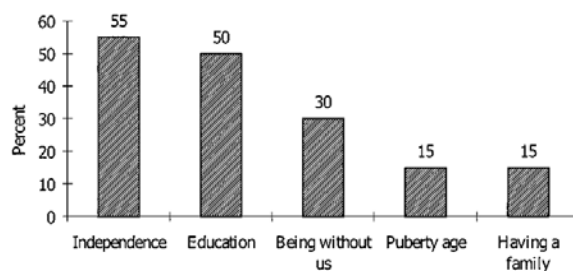
Por este motivo, Gaite e colaboradores (2008) referem a necessidade de uma atenção coordenada dos serviços, preconizando a existência de um plano estruturado para responder às necessidades da criança e da família.

Bruns e Foerster (2011) estudaram as fontes de apoio relatadas por pais de crianças com trissomias raras, considerando as necessidades desta população única.

Consideram a questão do apoio muito importante aquando do momento do diagnóstico, mas admitem, no entanto, que as famílias requerem um suporte ao longo de toda a vida, já que estas crianças vivem cada vez mais tempo, exigindo disponibilidade e acompanhamento permanente dos seus cuidadores. As necessidades destas famílias requerem, assim, estudos longitudinais que permitam uma efetiva intervenção. De facto, as preocupações dos pais não se centram apenas no momento presente, mas indiciam mal-estar quanto ao futuro, como nos sugerem também os resultados obtidos pelos estudos de Pereira (1996).

O estudo levado a cabo por Heiman (2002), já referido no início deste capítulo, revela, desta vez, as maiores preocupações dos pais relativamente ao futuro dos seus filhos, apresentadas no gráfico 4.

Gráfico 4. Preocupações dos pais quanto ao futuro



Heiman, 2002, p. 167)

Verificamos que questões relacionadas com a independência e a educação, no futuro, constituem os motivos de apreensão mais apontados pelos pais.

Esta autora refere que os pais usam uma combinação de diferentes tipos de serviços (de psicologia, grupos de apoio, assistentes sociais, organizações, escolas de Educação Especial), o que, no seu ponto de vista, constitui uma forma de resiliência, de ação sobre a situação.

2.4.3. Necessidades socioeconómicas e os custos das Doenças Raras

Uma das preocupações mais relatada pela maioria dos pais é o constrangimento financeiro associado aos gastos com a saúde dos seus filhos com doença genética, bem como o equilíbrio das responsabilidades laborais com os cuidados a ter com as crianças (Gallo, Hadley, Angst, Knafl, & Smith, 2008). Por este motivo, em vários casos descritos pelos autores, as famílias decidiram que um dos pais deixaria o emprego para cuidar a tempo inteiro do filho afetado por doença genética (normalmente a mãe), com as consequências económicas que tal implica, acrescidas às restantes dificuldades que as

famílias atravessam.

De facto, a literatura aponta que é frequente numa família em que o filho tem uma DR, um dos pais deixar de trabalhar, tornando-se cuidador a tempo inteiro (Dodge et al., 2011; Gaite et al., 2008) ou, então, reduzir de forma significativa o trabalho remunerado fora de casa, levando as receitas a diminuírem consideravelmente, quando as despesas aumentam, em resultado das necessidades ditadas pela doença.

Embora se desconheçam os custos para criar uma criança com DR, sabe-se que a estimativa de carga financeira para criar uma criança com deficiência seja significativamente mais elevada, em relação a uma criança sem problemas (Zurynski et al., 2008).

De facto, alguns estudos indicam que os gastos com a saúde de crianças com necessidades especiais são três vezes mais elevados, sendo necessário que os pais suportem as despesas por inteiro duas vezes mais do que em famílias com crianças saudáveis (Newacheck & Kim, 2005; Shen & MacFeeters, 2006, citados por Gallo et al., 2008).

Estes custos incluem médicos especialistas, serviços de saúde (consultas, exames, tratamentos, medicamentos) e educativos (terapias, escolas de Educação Especial, programas educativos especializados), equipamentos, viagens (com destino a consultas de especialistas nacionais e/ou internacionais, ou mesmo tratamentos), para além de, em muitos casos, se verificar perda parcial ou total dos rendimentos dos cuidadores primários.

Devido à raridade das doenças e ao número limitado de centros especializados, Gallo e colaboradores (2008) referem que os custos de tratamento, na Europa, são usualmente mais elevados do que para outras doenças, sendo as despesas suportadas em exclusivo pelas famílias, gerando desigualdade adicional entre pacientes ricos com DR e pacientes pobres com DR.

Na verdade, os custos económicos de certos gastos com a saúde são suportados inteiramente pelas famílias (Gaite et al., 2008). Estes autores alertam para o facto de que aos aspetos emocionais se somem os encargos financeiros, com as consequências que tal representa para a qualidade de vida das famílias. O custo das doenças repercute-se de tal forma na economia familiar, que todos os membros acabam por ser atingidos por aquelas. Para Gaite e colaboradores (2008), as dificuldades sentidas pelos pais, e também pelos irmãos, acabam por se repercutirem na criança doente, sendo a qualidade de vida fundamental para o estado emocional, social e físico de todos,

independentemente do seu estado de saúde.

Num estudo sobre as preocupações dos pais relativamente a questões importantes acerca das doenças genéticas dos seus filhos, levado a cabo por Gallo e colaboradores (2008), foram analisados temas como a confidencialidade e divulgação da informação genética, seguros, despesas com a saúde, emprego e escola. Apesar de 80% dos pais assumir que divulga abertamente a informação sobre a doença genética do filho, possibilitando, assim, aumento de cuidadores informados, alguns mostraram preocupação com o modo como esta era acedida e usada por seguradoras e entidades patronais, por exemplo.

Também Pereira (1996) destaca as necessidades financeiras relatadas pelas próprias famílias, dada a instabilidade profissional por terem de acompanhar os filhos com deficiência a múltiplas consultas médicas e serviços de apoio, situação nem sempre compreendida pela entidade laboral.

No caso de um adulto com DR que apresente capacidade para trabalhar, há também contingências laborais, pois o seu horário tem de se ajustar permanentemente para permitir as inúmeras consultas médicas e cuidados apropriados (Yaneva-Deliverska, 2011).

Daqui se depreendem as dificuldades inerentes a estas doenças que ultrapassam, de forma evidente, o nível da saúde. Como vimos, para além do fator doença, os pacientes e suas famílias poderão ter de lidar com condicionalismos financeiros e de emprego, devido às exigências médicas e terapêuticas, muitas vezes dispersas e onerosas.

2.5. Grupos de apoio e redes sociais

Muitas famílias de crianças com DR têm-se valido de redes de apoio informal, como recurso para obter informação e, principalmente, amparo emocional.

Para além de esclarecimento sobre os pontos fortes e fracos da síndrome genética da criança, etiologia, medicação e terapias possíveis, é importante o encaminhamento para grupos de apoio constituídos por pais, em que os seus membros se apoiam mutuamente (Wulffaert, 2010).

Na verdade, pais com uma rede larga de apoio, com membros familiares, amigos, organizações e ajuda financeira lidam melhor com a adversidade de ter um filho diferente, pelo que se deverá encorajar a constituição e filiação em grupos

promotores de resiliência (Bruce et al., 2010).

Também Barrio e Castro (2008) realçam o trabalho desenvolvido por associações e grupos de pais que constituem um ponto de encontro entre famílias e que reivindicam os seus direitos, atuando com as forças políticas e ajudando à consciencialização social. Os papéis de dador e recetor de ajuda são naturalmente mútuos, convertendo uma crise pessoal numa experiência social, proporcionando, assim, uma rede de relações sociais.

Estes grupos de apoio têm um importante papel de *empowerment* dos pais (Bass, 1990, citado por Wulffaert, 2010), já que partilhar experiências com alguém que tem problemas similares oferece sentimentos de pertença e de compreensão, melhorando a habilidade dos cuidadores para gerir melhor o stress (Wulffaert, 2010). Por outro lado, providenciam modelos e informação, ajudando a manter a saúde física e mental dos progenitores (Bruce et al., 2010).

Strehle e Middlemiss (2007), ao estudarem as experiências parentais com filhos com síndrome 4q-, nomearam a equipa multidisciplinar, a internet, a religião, a família, os amigos, mas também os grupos de pais, como fonte de apoio, permitindo um *coping* eficaz. Estes pais relatam mesmo que teriam gostado se tivessem conhecido mais cedo outras famílias com crianças com a mesma síndrome.

A este propósito, Griffith e colaboradores (2011a) referem que as mães de filhos com síndromes genéticas raras se viram forçadas a assumir o papel de defensoras e lutadoras pelos melhores serviços de prestação de cuidados, adequados à sua situação. O stress de protegerem os filhos e de se assegurarem permanentemente que são bem tratados afetou a sua saúde. Em contrapartida, é apontado como facilitador o facto de se terem tornado membros de associações de pais, pelo que os investigadores realçam estas estratégias pró-ativas.

Vários estudos sugerem que as equipas que intervêm com a criança devem informar e estimular a comunicação dos pais com estes grupos de apoio, tendo em vista um *coping* eficaz com a doença do filho. Das equipas de intervenção, salientamos as da área da educação que têm de lidar e de gerir uma série de problemáticas associadas à DR da criança, como constataremos no capítulo que se segue.

Capítulo III - As Doenças Raras em contexto escolar – que implicações?

*(...) não deixar nenhuma flor sem atenção, por mais torta que tenha nascido,
por mais estranha que seja a cepa ou o tronco onde cresceu,
por mais estranha que seja a sua coloração,
por mais que esteja a crescer atravessada por entre e em conflito com as demais,
por mais que seja invisível o brilho das suas pétalas.*
(Azevedo, 2011, p. 310)

A escolarização é um importante fator no desenvolvimento integral da pessoa, sendo ainda mais preponderante nas situações de doença e/ou de deficiência. Nestes casos, a colaboração entre os intervenientes no processo de ensino-aprendizagem é determinante, para tornar possível uma resposta educativa com qualidade (Consejería de Educación, 2002).

No desenvolvimento da vida de uma criança, e por interferir em todas as atividades quotidianas, a doença altera e afeta o seu processo de socialização e de formação, condicionando, em muitos casos, a continuidade escolar e as aprendizagens.

O fator “doença” na infância afeta, de forma marcante, os pilares básicos da socialização da criança - a família e a escola. Propositadamente, este tema constitui o último capítulo da revisão da literatura, dada a necessidade de contextualização e exploração das várias vertentes que esta problemática exige, agora em contexto escolar.

A problemática da orientação escolar de crianças com NEE devidas a DR não difere, em princípio, daquela das outras crianças com NEE com problemáticas mais comuns. No entanto, numa Educação que se pretende para Todos, a raridade e o seu lado atípico complicarão a tarefa do professor/educador do ensino regular ou de Educação Especial, uma vez que será difícil delimitar as necessidades da criança e definir a intervenção educativa apropriada, à luz da atual legislação que obriga à classificação da funcionalidade dos alunos.

Enquadrando o nosso estudo no paradigma da escola inclusiva, admitimos dois momentos históricos que foram marcantes para a adoção de medidas educativas que agora vigoram. São eles a Declaração Mundial sobre Educação para Todos (UNESCO, 1990), aprovada pela Conferência Mundial sobre Educação para Todos, em Jomtien, Tailândia, e a Declaração de Salamanca (UNESCO, 1994). Estas duas iniciativas no plano internacional tornaram-se a base para a elaboração e implementação de leis protetoras do direito de Todos à Educação.

Neste sentido, em Portugal, o Decreto-Lei n.º 3/2008, de 7 de janeiro, é o documento legal que defende e assegura esse direito, assumindo que todas as crianças devem ser acolhidas pela escola, independentemente das suas condições físicas, intelectuais, sociais e emocionais, devendo dar resposta à especificidade de cada caso.

É no referencial teórico que ambiciona uma Educação para Todos e para cada um que incluímos, naturalmente, as crianças e jovens com DR.

3.1. (Sobre)Viver com uma Doença Rara na escola

Tendo em conta a pouca difusão de estudos sobre a vida escolar de crianças e jovens com DR, julgamos que o aproveitamento de investigações na área das doenças crónicas, com as devidas especificidades, será importante para compreender esta realidade, até porque as DR's também se caracterizam pelo carácter crónico nas suas manifestações. Relativamente ao conceito de doença crónica, Thies (1999) realça que mais de 200 patologias crónicas afetam a saúde física de jovens até aos 18 anos, sendo muitas delas raras. Os estudos efetuados na área da doença crónica sublinham que o impacto da doença coexiste com repercussões no âmbito educativo e social, sendo frequentes problemas de comportamento, emocionais e fracasso escolar nas crianças e jovens afetados.

O número de alunos com doença crónica tem vindo a aumentar nas escolas, devido aos avanços médicos e tecnológicos, sendo agora crónico o que era considerado terminal (Shaw, Glaser, Stern, Sferdensch, & McCabe, 2010). A tecnologia móvel, permite agora que alunos com situações médicas complexas (como o catéter de alimentação ou de ventilação) frequentem a escola, o que não acontecia há uns anos (Shiu, 2001), aumentando os níveis de incidência de doença crónica nas escolas (Shiu, 2004).

Este facto coloca as escolas sob forte pressão, já que têm de assegurar questões médicas na sala de aula, coordenar as necessidades educativas com os tratamentos em ambulatório e o absentismo daqui resultante, providenciar atividades e instrução para casa e, até, preparar-se para situações de emergência no espaço escolar (Shaw et al., 2010). Estes autores descrevem as causas do insucesso escolar a que estes alunos estão votados que passam pelo absentismo, pelo stress e ansiedade, bem como pela medicação que, muitas vezes, causa efeitos secundários que afetam a aprendizagem (sedação, letargia, agitação, irritabilidade, fadiga, dificuldade em concentrar a atenção,

dor, náusea, labilidade emocional, tremores, entre outros).

Para além das dificuldades académicas, os alunos com doença crónica enfrentam problemas psicológicos, sociais e emocionais, tornando difícil a integração social, principalmente com os pares. De facto, não raras vezes, mostram relutância em participar em atividades de grupo ou veem restrições na participação em atividades extracurriculares, promotoras de resultados académicos, sociais e emocionais positivos (Shaw et al., 2010).

Estudos de Mukherjee, Lighthfoot e Sloper (2000) demonstram que os alunos com doença crónica apresentam maior risco que os seus pares de desenvolver problemas psicossociais e académicos. Estes autores identificaram áreas em que os alunos relatam necessidade de ajuda, nomeadamente por parte dos docentes, onde se incluem: a falta de compreensão de alguns professores, o absentismo escolar, a participação em atividades da escola, o relacionamento com os pares, a explicação da sua situação aos outros alunos e a ausência de alguém com quem conversar sobre os seus problemas de saúde. Os resultados sugerem que os professores devem estar mais conscientes e compreender as necessidades especiais de saúde deste grupo de alunos.

Também a partir de relatos das próprias crianças e adolescentes com doença crónica, Vieira e Lima (2002) elencam as alterações à rotina escolar que aqueles têm de superar. Enquanto alunos, apontam limitações físicas devido aos sintomas da doença e efeitos colaterais da medicação, hospitalizações frequentes, exames, consultas e tratamentos, mais ou menos prolongados, que acarretam atraso e prejuízo na aprendizagem e os separam do convívio com os seus familiares e colegas da escola.

De facto, as ausências frequentes à escola acabam por criar barreiras entre as crianças/professores/pares, desmotivando e dificultando o seu sucesso escolar. No estudo de Vieira e Lima (2002), as crianças e adolescentes relatam discriminação por parte dos colegas, devido à sobreproteção dos professores e à dificuldade e exclusão na participação em atividades coletivas.

Para Shiu (2001), será então importante compreender as necessidades de alunos com doença crónica, de forma a proporcionar equidade de oportunidades educativas relativamente aos seus pares saudáveis. Esta autora preconiza que os programas educativos desenvolvidos para estes alunos deverão prever não só as necessidades académicas, mas também as sociais e emocionais.

A dificuldade em gerir as necessidades das crianças com doença crónica prende-se com o facto de estas se encontrarem na interseção entre os sistemas de saúde e da

educação, habituados a trabalhar em separado (Thies, 1999). Na verdade, os avanços na área da saúde permitem às crianças viverem e conviverem na escola, apesar das suas condições de saúde crónicas, representando um desafio para professores. Tendo em conta que praticamente metade destas crianças (45%) revela preocupação por não conseguir acompanhar os pares nas tarefas escolares, referindo-se com antipatia à escola (Lynch, Lewis, & Murphy, 1992), os professores deverão ser mais pró-ativos, identificando as implicações educativas da doença crónica (Thies, 1999).

Quando enquadramos as DR's no âmbito educativo, para além do fator crónico que as caracteriza, temos em conta a componente cognitiva que, em muitos casos, se encontra também comprometida, como vimos no primeiro capítulo.

No estudo levado a cabo por Oeseburg, Jansen, Reijneveld, Dijkstra e Groothoff (2010), foram analisadas as doenças crónicas em adolescentes com dificuldade intelectual, considerando que aquelas aumentam largamente a probabilidade de problemas emocionais e comportamentais. Os problemas associados ao fator “doença”, como a dor, fadiga, défice de atenção, hiperatividade, têm, obviamente, efeitos na participação destes alunos nos seus programas educativos.

Para estes autores, os professores tendem a atribuir problemas emocionais e comportamentais à dificuldade intelectual dos alunos e não a consequências da doença crónica, podendo conduzir à manutenção e agravamento dessas manifestações, já que não são utilizadas intervenções efetivas para prevenir sintomas da doença.

Para Oeseburg e colaboradores (2010), os professores terão aqui um papel fundamental, no conhecimento das implicações da doença crónica em casos de alunos com dificuldade intelectual.

Na mesma linha segue um dos poucos estudos que aborda, para além de outras questões, a vertente escolar nas crianças com doença genética, levado a cabo por Gallo e colaboradores (2008). Estes autores constataram que cerca de metade dos pais exprimiram preocupação sobre o desempenho escolar da criança, pela possibilidade de se atrasar em relação aos estudos, devido ao absentismo e problemas na aprendizagem relacionados com a sua doença genética. O bem-estar físico e psicológico foi também apontado pelos pais como motivo de preocupação, já que os filhos se sentem diferentes dos outros nas restrições alimentares e nas atividades físicas, sendo mesmo gozados pelos pares, dada a visibilidade da doença.

Com base nestas preocupações, é determinante o aumento de comunicação entre pais, escola e profissionais de saúde, possibilitando uma melhor compreensão em

relação às doenças das crianças, bem como a prestação de apoio com os recursos necessários, tanto para as crianças, como para os pais (Gallo et al., 2008).

Relativamente às DR's, os professores têm menos probabilidades de ter conhecimento e experiência suficiente, estando mais vulneráveis a acusações de discriminação ou reações desadequadas, quando o comportamento tem uma causa médica (Chinn, 2010). Por este motivo, o bem-estar dos alunos com DR na escola depende do nível de preparação e conhecimento dos professores, isto é, da sua capacitação para lidar com situações raras e da partilha de informações com outros sistemas que interagem com estas crianças.

3.1.1. Um modelo sistémico sobre o desenvolvimento da criança com doença crónica

Para melhor compreendermos a problemática da doença que afeta todas as áreas da vida da criança, com especial ênfase na vida familiar e escolar, Power (2006) reflete sobre os desafios que aquela tem de enfrentar, tais como:

- a) na *performance* académica, devido ao absentismo escolar e menor poder de concentração;
- b) nas relações com os pares, dada a restrição de atividades e redução de oportunidades em interagir com os colegas, bem como as alterações na aparência física e distúrbios comportamentais causados pela doença em si que podem conduzir à agressão e rejeição social;
- c) no funcionamento familiar, pois, apesar de as pesquisas demonstrarem que as famílias de crianças com doença crónica são tão adaptativas e funcionais como as de crianças saudáveis, apresentam níveis de stress mais elevados.

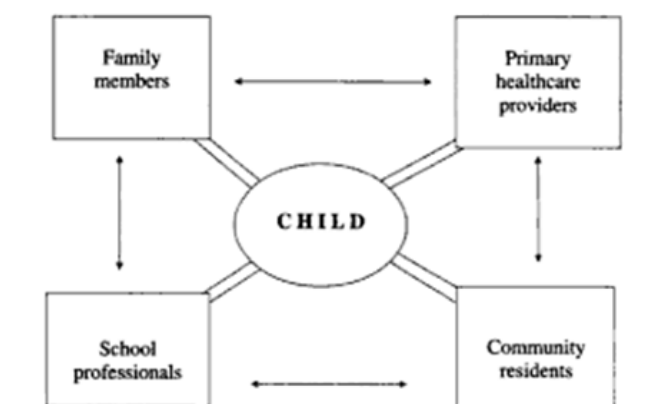
Possibilitando uma melhor compreensão e integração destes desafios, este autor faz alusão ao modelo ecológico do desenvolvimento humano de Bronfenbrenner (1979, citado por Power, 2006) que inclui as dinâmicas intra e entre sistemas. Este instrumento é útil para explicar como os fatores contextuais contribuem para a resiliência ou para o risco, já que para além das dificuldades inerentes à doença da criança, também fatores sistémicos influenciam o seu nível de capacidades e competências (Power, 2006).

De facto, indivíduos de vários sistemas influenciam a qualidade do desenvolvimento da criança com doença crónica, incluindo membros da família, vizinhos, comunidade, profissionais de saúde e da educação, ocorrendo interações

dentro do sistema (como por exemplo nas relações pais-criança, professor-criança), mas também entre os sistemas (relações entre profissionais de saúde-pais, pais-professores, profissionais de saúde-professores).

Neste sentido, as práticas colaborativas entre os profissionais e a família são importantes na intervenção com crianças com doença crónica (Power, DuPaul, Shapiro, & Kazak, 2003). Estes autores propõem o modelo apresentado na figura 2 que inclui as conexões entre e intersistemas com variáveis que afetam o desenvolvimento da criança com doença crónica.

Figura 2. Sistemas e interações intersistémicas para a promoção da saúde das crianças com doença crónica



(Power, DuPaul, Shapiro, & Kazak, 2003, p. 154)

No centro deste modelo, encontra-se a criança ligada pelas linhas paralelas aos principais sistemas que afetam o seu desenvolvimento: a família, a escola, os profissionais da área da saúde e a comunidade que com ela se relacionam e dela cuidam. As setas bidirecionais descrevem as relações de parceria entre aqueles sistemas.

O apego que a criança constrói com a família, sua cuidadora primária, influencia o seu desenvolvimento, visível na sua motivação escolar, na sua estabilidade emocional e na capacidade de estabelecer relações com pares e adultos.

Também o ambiente escolar é determinante para o desenvolvimento da pessoa e das suas habilidades sociais, estando o sucesso dependente de relações entre professor-aluno, entre pares, na sala de aula, no recreio ou no refeitório. Power (2006) entende que alunos com doença crónica podem ser difíceis de compreender e de se relacionarem, considerando que nem sempre a escola oferece o nível de apoio ou orientação necessário.

Por outro lado, este autor refere que os serviços de saúde prestam cuidados especializados, sendo difícil as necessidades serem satisfeitas neste domínio, devido à

dificuldade de acesso aos especialistas, aos cuidados inadequados que sobrelotam o sistema e encarecem serviços desnecessários. Já os serviços sociais disponibilizados na comunidade podem também influenciar o desenvolvimento da criança, pois apoiam as famílias de outra forma que nem sempre os serviços formais de saúde conseguem.

Power (2006) reflete também sobre as interações intersistemas, nomeadamente entre a família e os profissionais de saúde, referindo que os cuidados centrados na família são essenciais na intervenção com a criança. Ou seja, os profissionais de saúde procuram envolver a família nos tratamentos e cuidados, pois é esta que mais tempo passa com a criança e melhor a conhece.

Por outro lado, a interação entre a família e a escola, apoiada numa relação colaborativa, é importante para promover o sucesso académico e social da criança. Para além da relação professor-aluno, é igualmente determinante o envolvimento parental na educação escolar para aumentar as oportunidades de aprendizagem, como abordaremos ainda neste capítulo. Para o referido autor, nos casos de situações de doença complexa, o conflito e a frustração entre pais e professores pode eclodir, sobretudo se estes últimos não compreenderem as necessidades especiais da criança.

Já a relação entre o sistema escolar e de saúde nem sempre é a mais coordenada, sendo uma barreira significativa nos casos de limitações devido a doença crónica (Power, 2006). Apesar de os pais constituírem o elo de ligação entre estes dois sistemas, os profissionais de ambos os setores devem compreender as necessidades de saúde, académicas e sociais, atuando adequadamente em caso de reações negativas da criança. Dados sobre medicação e seus efeitos, por exemplo, devem ser partilhados por pais e professores, assim como entre os professores e os profissionais de saúde.

De uma forma integradora, as dinâmicas entre cada sistema e em cada um são fortemente influenciadas por fatores culturais, sociais e políticos, sendo o emprego (Power, 2006), por exemplo, determinante para assegurar os cuidados médicos necessários que são, como vimos, suportados em parte pelas famílias.

A compreensão destas relações sistémicas é importante para determinar quais os fatores que estão a comprometer o bem-estar e o desenvolvimento da criança com doença crónica. Para este autor, as práticas colaborativas entre os sistemas constituem, então, um desafio para promover a saúde, resolver conflitos e reduzir riscos.

3.2. Rotulação como exclusão ou inclusão?

Tal como temos vindo a referir, o desafio das DR's no âmbito educativo consiste em implementar os apoios de que o aluno necessita (Barrio & Castro, 2008). Para tal, um bom conhecimento sobre a pessoa e uma boa coordenação escola-família são fundamentais para facilitar o trabalho conjunto.

Estes autores alertam que, em muitos casos, a família é reticente acerca da informação a transmitir sobre a DR do filho, com receio de este vir a ser “rotulado”. Esta falta de informação conduzirá os professores a encarar o aluno com DR, cuja doença tem associados problemas na aprendizagem, na compreensão e na atenção, como “distraído” e “lento”, sem lhe proporcionar a resposta educativa adequada às suas necessidades.

Por outro lado, a questão do diagnóstico é paradoxal, tendo em conta diferentes perspetivas, podendo representar uma resposta para um problema ou ser entendido como fator de estigmatização social. A questão da rotulação é discutida por Alonso e Bermejo (2001) que equacionam o uso da classificação de forma positiva para obter serviços, mas também como potenciadora de atitudes negativas em relação às pessoas com necessidades especiais.

Estes autores evocam as principais razões contra as classificações, ou seja, a utilização de rótulos, especificamente em contexto educativo, que se centram, entre outros, nos seguintes aspetos:

- a) as áreas deficitárias são ampliadas;
- b) verifica-se a chamada “profecia autorrealizada” nos professores, que explica a razão da não progressão do aluno;
- c) os alunos adquirem um autoconceito negativo;
- d) os profissionais da educação têm a possibilidade de retirar os alunos da frequência de programas educativos do ensino regular;
- e) conduzem a uma hierarquização social;
- f) os professores poderão encarar a classificação como o final de um processo, não conduzindo, assim, à possibilidade de mudança;
- g) há tendência para ignorar toda a complexa problemática social e ecológica que necessita ser ponderada ou alterada;
- h) conduz à estigmatização.

Por outro lado, os mesmos autores consideram que há vantagens na utilização de

rótulos, uma vez que estes permitem:

- a) utilizar procedimentos standardizados;
- b) medir a realização atual e não o potencial futuro do aluno;
- c) atribuir tarefas centradas no desenvolvimento do aluno, facilitando assim a tomada de decisão e a prestação dos serviços;
- d) determinar a sua prevalência na população.

Neste contexto, o principal problema da rotulação reside na sua “falta de relação com o processo de intervenção” (Alonso & Bermejo, 2001, p. 5). Ou seja, o conhecimento que temos da criança, a partir do rótulo anunciado, só faz sentido se for utilizado para o planeamento de um programa ajustado às suas necessidades educativas, a partir da análise dos pontos fortes e fracos que a caracterizam. É esta perspetiva que exploraremos de seguida.

3.3. Diagnóstico e intervenção educativa

Ao reconhecerem que o seu filho é diferente e a partir do momento em que lhes é dado o diagnóstico, o “nome”, os pais necessitarão de toda a informação credível e de formas de adaptação à sua nova situação familiar.

Bruce e colaboradores (2010) referem mesmo a necessidade de melhorar a compreensão das famílias acerca da doença genética dos seus filhos, como condição de investir na educação destes, bem como dos seus irmãos saudáveis. Para estes autores, como a maior parte das famílias nunca tinha tido contacto ou conhecimento anterior de situações de doença e deficiência, a visão que têm, muitas vezes distorcida e concetualizada pela sociedade, dificultará a superação e aceitação deste acaso.

Acerca da deficiência, Sampedro, Blasco e Hernández (1997) referem a importância da informação e da formação, sendo “fundamental para a criança e para os pais que estes compreendam que o seu filho é diferente, mas que tem muitas possibilidades educativas” (p. 236). Esta formação dos pais precisa de tempo, devendo decorrer após o choque do diagnóstico, já que num primeiro momento é natural que não consigam atender a qualquer explicação. Quando as perguntas surgirem, com o tempo, há necessidade de uma informação competente, no sentido de potenciar todas as possibilidades de desenvolvimento da criança.

As mesmas autoras sugerem ainda que, em vez de nos fixarmos em aspetos do desenvolvimento que geralmente os pais anseiam ver atingidos (como andar, falar ou,

mais tarde, ler e escrever), os profissionais terão de intervir sobre os processos que tornam possível o aparecimento dessas aprendizagens. Na verdade, enquanto os outros pais (de crianças sem perturbação) estimulam espontaneamente essas aquisições, os pais de crianças com problemas podem adotar uma atitude de espera, limitando as possibilidades da criança, por falta de estimulação.

Andreasen (2003) refletiu sobre o trabalho desenvolvido por David Hubel e Torsten Wiesel, galardoados com o Prémio Nobel em 1981, pelas suas descobertas no domínio das neurociências, cujos estudos introduziram os conceitos importantes de “períodos críticos” e de “aprendizagem dependente da atividade”. Com efeito,

(...) o conceito de períodos críticos ensina-nos que, para alguns aspectos do desenvolvimento cerebral, o momento da entrada de informação do ambiente é crucial, e que importantes capacidades se perderão ou diminuirão se a estimulação não ocorrer na altura certa... é importante escolher as actividades correctas para que os nossos cérebros sejam bem exercitados.(Andreasen, 2003, p. 65)

Em matéria de DR's, e dada a dificuldade em obter um correto diagnóstico, nem sempre é possível intervir atempadamente, sendo frequentes as queixas dos pais sobre a falta de ação no momento oportuno. Daqui se depreende que, quando um aluno com DR ingressa na escola, é imprescindível que o professor esteja a par das suas características, mas também das suas necessidades (Barragán, 2010). No entanto, e dado o problema da falta de informação comum nestas patologias, Gaite e colaboradores (2008) sublinham que há motivo de preocupação pela inexistência de pessoal adequadamente preparado para atender as crianças com DR, no momento em que entram para a escola.

Nem todos os casos de DR, naturalmente, exigem uma atenção educativa diferenciada, uma vez que podem não apresentar NEE. No entanto, como vimos no primeiro capítulo, a maioria das DR's caracteriza-se pela sua gravidade, evolução negativa, degradação da qualidade de vida e perda de autonomia, pelo que é expectável que também em termos educativos exijam respostas apropriadas às suas necessidades. Muitos alunos com NEE associadas a DR podem requerer, por exemplo, adequações ao currículo ou adaptações nas condições físicas. Para além dos recursos humanos (disponíveis também para qualquer outro aluno com NEE), recursos materiais, condições de acessibilidade, é necessário recorrer a campanhas de formação, divulgação e sensibilização das problemáticas dos alunos dirigidas a toda a comunidade educativa (Barragán, 2010).

Perante um aluno com DR que apresenta NEE, a sua inclusão e adaptação ao

sistema educativo português rege-se pelo protocolo legal instituído pelo já referido Decreto-Lei n.º 3/2008, de 7 de janeiro. Ou seja, perante a deteção do caso que se pretende atempada, reúnem-se as informações de múltiplas fontes, seleccionam-se as áreas e os instrumentos a avaliar. Neste processo de referenciação e de avaliação, a informação deve fluir entre todos os intervenientes que partilham responsabilidades, situação dificultada, como vimos, pelo fator “doença rara”. Identificadas as necessidades educativas, são propostas medidas por uma equipa multidisciplinar, para aquele caso particular, que são monitorizadas e avaliadas periodicamente.

Assim, e tendo em conta o princípio da inclusão, deve ser assegurada a individualização educativa e a não discriminação, bem como a igualdade efetiva ao acesso e permanência no sistema educativo.

No mesmo contexto, Barco, Domínguez, Solana, Vásquez e Díaz (2008) explicam que por haver uma enorme diversidade de DRs, com diferentes tipologias (sensoriais, motoras, físicas, mentais ou plurissintomáticas), não se podem estabelecer linhas educativas comuns, sendo necessária a diferenciação no processo de avaliação e das aprendizagens. Por outro lado, referem que um diagnóstico precoce da DR da criança permite uma intervenção educativa mais adequada e um melhor desenvolvimento posterior, como veremos no ponto seguinte.

3.3.1. Intervenção educativa baseada na etiologia

A importância do diagnóstico na área das DR's, como potenciador da intervenção educativa, tem sido alvo de interesse crescente nos últimos anos.

De facto, os avanços na área da genética têm permitido prever o comportamento e a capacidade cognitiva de algumas síndromes, podendo estas informações guiar educadores e professores para distinguir essas perturbações e designarem intervenções educativas apropriadas, com um determinado alvo, isto é, focadas em estratégias bem delineadas para colmatar aquele problema específico (Rezazadeh & Shaw, 2010).

Enquanto para algumas síndromes relativamente comuns, os professores veem a sua intervenção facilitada, Rezazadeh e Shaw (2010) consideram que para a maior parte das doenças raras a categorização em “outros problemas de saúde” conduz os profissionais da educação a intervirem baseando-se no comportamento e adaptando programas educativos dirigidos a crianças com défices cognitivos. No entanto, segundo

estes autores, os pais estão descontentes com esta abordagem, pois querem compreender a causa dos problemas e como esta poderá afetar o futuro do seu filho.

Atualmente, as perturbações são encaradas tendo em conta os seus défices funcionais, ou seja, as consequências na vida do indivíduo, em vez de orientadas segundo uma intervenção especificamente designada para a perturbação em causa (Rezazadeh & Shaw, 2010). Uma intervenção precoce, baseada no conhecimento dos fenótipos comportamentais de síndromes genéticas específicas, reduziria, mais tarde, o impacto negativo no desenvolvimento. No entanto, para os autores citados, esta abordagem ainda não foi transferida do campo da investigação genética para a educação, não sendo possível uma intervenção preventiva.

Autores como Hodapp, DesJardin e Ricci (2003) defendem a ideia que “etiology does matter”³⁵ (p. 152), ao contrário do que se preconiza na intervenção precoce no modelo educativo vigente, onde interessa a criança e não a sua doença. Estes investigadores alertam que em muitas síndromes genéticas, o tipo de doença que afeta a criança é determinante para o comportamento que esta manifesta ou virá a manifestar e, consequentemente, para tomadas de decisão educativas apropriadas. Logo, interessa a doença desde cedo, nomeadamente na intervenção precoce. Esta ideia recente é também veiculada pela *American Association on Intellectual and Developmental Disabilities* (AAIDD, 2010) que realça o papel da etiologia em várias doenças genéticas, como por exemplo, nas síndromes Williams, Prader-Willi, Velocardiofacial³⁶, Rubinstein-Taybi³⁷, Smith-Magenis³⁸ ou Angelman, tendo em conta os fenótipos comportamentais que estão frequentemente presentes e associados a estas DR's. Esta entidade considera que “If a behavioral phenotype is known, this information may be useful for all of the team members, including teachers, therapists, counselors, and family members” (AAIDD, 2010, p. 72).³⁹

Também para Rett e Seidler (1996), “o trabalho de diagnóstico, terapia e

³⁵ Tradução da autora: *a etiologia é, de facto, muito importante.*

³⁶ A síndrome velocardiofacial ou monossomia 22q11 manifesta-se por anomalias como malformações do coração, fenda do palato, problemas de aprendizagem, *facies* peculiar, infeções recorrentes na infância. Esta patologia apresenta frequentemente atraso no desenvolvimento psicomotor, com 50% dos casos com défice cognitivo. Prevalência de 1/5.000.

³⁷ A síndrome de Rubinstein-Taybi caracteriza-se por microcefalia, polegares e háluces largos, *facies* peculiar, com fechamento total dos olhos ao sorrir, estatura baixa, com atraso de crescimento e desenvolvimento. Implica défice intelectual moderado a severo. Por vezes, estão associadas anomalias dos olhos, coração e sistema digestivo. É necessário apoio educacional especializado, sobretudo ao nível do desenvolvimento psicomotor e terapia da fala. Prevalência de 1/100.000 a 125.000.

³⁸ A síndrome de Smith-Magenis tem associadas características craniofaciais, baixa estatura, hipotonia infantil. Inclui défice cognitivo com atraso na fala, hiperatividade com défice de atenção e concentração, comportamentos autoagressivos, distúrbios do sono, voz rouca. Outras características incluem anomalias congénitas do coração e dos rins, ORL e oftalmológicas. É necessário o seguimento e orientação dos défices de desenvolvimento através do recurso precoce a apoios educacionais e terapia da fala. Prevalência estimada de 1/25.000.

³⁹ Tradução da autora: *Se um fenótipo comportamental é conhecido, esta informação pode ser útil para todos os membros da equipa, incluindo professores, terapeutas, conselheiros e membros da família.*

pedagogia terapêutica, com crianças deficientes só tem sentido, se todo o campo das possibilidades etiológicas de cada caso for clarificado e analisado” (p. 339).

Neste contexto, em doenças genéticas específicas, a intervenção baseada na etiologia permite antecipar e responder melhor aos problemas que estas situações complexas vão desvendando (Hodapp & Fidler, 1999). Embora se reconheça variabilidade dentro de uma mesma perturbação, considera-se também que existe uma maior probabilidade de um fenótipo comportamental particular se manifestar.

No mesmo sentido, Hodapp e Ricci (2002) preconizam intervenções educativas baseadas na etiologia, usando os fenótipos comportamentais, nos seus pontos fracos e fortes, que deverão ser tidos em conta no âmbito da Educação Especial.

Compreender os perfis comuns de comportamento de crianças com uma determinada síndrome fornece mais informações ao professor, para desenvolver atividades individualizadas, para ser mais responsivo e criativo nas estratégias a implementar. Desta forma, um diagnóstico precoce possibilita a prevenção das complicações secundárias da doença.

Na síndrome Prader-Willi, por exemplo, é conhecido o apetite insaciável e não seletivo (hiperfagia) que se inicia logo na infância, a partir dos dois anos. Sem uma intervenção adequada e atempada, nomeadamente ao nível da terapia do comportamento alimentar, as crianças apresentam graves problemas de obesidade, com todas as consequências físicas, psicológicas e comportamentais que daí advêm. Nesta síndrome é também de grande importância o diagnóstico precoce que permite reduzir a típica hipotonia que se apresenta desde o nascimento.

Neste contexto, estes autores defendem que os profissionais que trabalham na educação das crianças com patologias genéticas devem conhecer as opções de intervenção adequadas aos perfis comportamentais, cognitivos, entre outros, associados a uma determinada perturbação do desenvolvimento.

Os estudos de Lozano, Ferreras, Gomariz e Bogdanovitch (2010) conduzem-nos à análise cognitiva e comportamental de quatro DR's - síndromes de Rett, Cri-du-Chat, X-Frágil⁴⁰ e de Williams - e a sua repercussão no contexto escolar e familiar. Mais uma vez, focam que a produção científica relativamente a este tema se expande apenas na comunidade médica, denunciando a falta de informação rigorosa e com linguagem

⁴⁰ A síndrome de X-frágil, apesar de rara, é a causa mais frequente de défice cognitivo. Sendo um fenótipo subtil, o diagnóstico clínico poderá ser difícil, especialmente em crianças pequenas. Assim, testar para esta síndrome todos os casos com défice cognitivo sem causa óbvia é, muitas vezes, a única forma de identificar os afetados por esta patologia. As características clínicas, para além do atraso mental, incluem dismorfias subtis, alterações do comportamento e anomalias físicas. As suas manifestações são menos marcadas no sexo feminino. Prevalência de 1/5.000 para os rapazes e 1/9.000 para as raparigas.

acessível para as famílias, associações de apoio e profissionais que trabalham com estas crianças, como terapeutas, psicólogos, professores de Educação Especial, entre outros. Acrescentam que estes intervenientes sentem necessidade na tradução da terminologia científica para as atividades educativas que desenvolvem.

Especificando abordagens para cada síndrome, estes autores sublinham a importância do diagnóstico clínico da síndrome X-Frágil, confirmado molecularmente, para planear estratégias educativas eficazes. Nesta síndrome, responsável pelo aparecimento de numerosos problemas de comportamento, se o ambiente educativo não for controlado na idade pré-escolar, tanto em casa como na escola, os problemas de comportamento cristalizar-se-ão no desenvolvimento da criança, sendo depois difícil a sua modificação.

A necessidade de um diagnóstico e intervenção precoces é igualmente referida pelos autores a propósito da síndrome de Williams, uma vez que as habilidades motoras e visuoespaciais se deterioram de forma severa com o passar do tempo. Nesta síndrome, por exemplo, a hipersensibilidade aos sons deve ser tida em conta, acautelando e evitando a presença de ruídos perturbadores, também em ambiente escolar, bem como as mudanças bruscas de atividades que aumentam a típica ansiedade e os problemas de atenção. Para estes autores, como as crianças com síndrome de Williams têm naturalmente pontos fortes na componente social e nas habilidades verbais expressivas, há toda a vantagem em partir daqui para intervir noutras componentes. Pelo contrário, na síndrome de Rett já não há benefício com a aplicação das mesmas estratégias educativas, dados os diferentes padrões cognitivos e comportamentais.

A propósito da síndrome Cri-du-Chat, estes investigadores recomendam que desde cedo se utilizem técnicas de estimulação cognitiva e se estabeleça um canal de comunicação eficaz, pois a maior parte destas crianças não chega a falar. O objetivo será o de prevenir comportamentos disruptivos, tão típicos desta patologia, como as agressões e as autolesões, por incapacidade de comunicarem os seus desejos.

Pelos exemplos descritos, é importante que os professores conheçam o impacto que estas doenças têm na aprendizagem, de forma a decidir as estratégias de ensino adequadas àquela criança em particular.

De forma a obter formação sobre as características das crianças com doenças genéticas, bem como os seus pontos fortes para deles fazer o melhor uso e adaptar o currículo a lecionar, Rezazadeh e Shaw (2010) sugerem que os professores frequentem conferências e *workshops*. Alertam ainda que deverão manter contactos próximos com

os pais, de forma a assegurar as necessidades médicas da criança e sua monitorização na escola.

3.4. Necessidade de parceria escola-família

Após o nascimento de um filho com DR na família, cabe à escola, um pouco mais tarde, acolhê-la e formá-la durante pelo menos uma década e meia, o que constitui uma fase algo longa, mas determinante, para a futura vida ativa enquanto jovem e adulto.

A família é a primeira instância socializadora da criança, sendo os pais os primeiros responsáveis pela educação. Uma vez que a escola e a família partilham a formação e a socialização dos menores, é necessário que ambas atuem de forma conjunta (Barco et al., 2008). Só assim, os valores recebidos nos dois sistemas e que se pretendem adquiridos pela criança terão continuidade, reduzindo conflitos e produzindo efeitos no seu desenvolvimento.

Estas autoras alertam para a colaboração dos profissionais da educação no processo de aceitação, por parte da família, das reais características do filho com DR. Sublinham ainda a importância de orientar as famílias para redes de apoio a que podem recorrer, como associações e grupos de ajuda mútua.

A intervenção da família na escola é especialmente relevante nos casos de crianças com DR, sendo determinante a partilha de informação sobre a doença, a comunicação relativa ao processo de aprendizagem (progressos, limitações, recursos necessários, apoios...), atuação perante situações de crise, possibilitada através de contactos periódicos com os professores e com a direção escolar, tanto para tratar aspetos relacionados com o processo académico, como pessoal (Barco et al., 2008).

Tendo em conta que a adaptação dos pais a um filho diferente representa um longo e difícil processo, é essencial que estes sintam a seu lado a colaboração dos profissionais (Pereira, 1996). A este propósito, Leitão (1989, citado por Pereira, 1996) refere que a interação com os profissionais (entenda-se da educação, da reabilitação, da saúde ou outros) deve ser uma experiência agradável e positiva, ao invés de constituir mais uma fonte de stress ou de conflito a adicionar às inúmeras que a família já tem de suportar.

O envolvimento parental na escola é importante para todas as crianças, mas afigura-se imprescindível nas crianças com NEE. Desta forma, deve ser fomentado pelo

professor, como nos refere a esse propósito, Nielsen (1999):

O professor pode disponibilizar o seu apoio aos pais, no que diz respeito a formas de ajudar o seu educando (...) a sua abordagem deve ser cuidadosa, o professor pode, por exemplo, encorajar os pais a manifestar claramente a sua afectividade e o seu apoio, quando a criança inicia uma nova experiência ou atinge um novo objectivo (...) (p. 26).

O mesmo autor apela à sensibilidade dos professores para com os problemas dos pais, ajudando-os a estabelecer objetivos académicos e sociais razoáveis para os seus filhos. É essencial que os pais sintam que estão do “lado deles”, possibilitando o desenvolvimento de todo o potencial individual da criança.

Na díade escola-família, Sousa (1998) equaciona os benefícios que esta colaboração implica para a criança com deficiência, pais, professores, escola enquanto instituição e comunidade em geral. Os benefícios para a criança incluem uma aprendizagem mais consistente com base na motivação, pois dado o interesse dos pais pela escolaridade dos filhos com NEE, a consequência é o alcance do máximo de potencialidades. Já para os pais, a aproximação à escola permite conhecer, ajudar, ou recorrer a ajuda em caso de necessidade, de forma a manter também a motivação, essencial para se sentirem competentes nas suas práticas parentais. Os professores, por seu lado, acedendo a mais informação através dos pais, podem conhecer melhor as competências e necessidades da criança com deficiência e planear e programar atividades a serem desenvolvidas em casa, como reforço do trabalho desenvolvido na escola. A autora reflete também sobre as vantagens desta parceria na própria escola, entendida como instituição. Descentralizando os seus poderes e aproximando-se da comunidade, os estabelecimentos de ensino podem atingir padrões educativos com mais qualidade. Finalmente, a nível comunitário e social, a colaboração escola-família permite partilhar decisões, coordenar serviços, com vista à futura integração social. Apesar de os ganhos serem comungados pelo sistema familiar e educativo, pretende-se dotar a família de autonomia e de capacidade.

No entanto, os estudos comparativos do conhecimento dos pais e dos profissionais da saúde e da educação relativamente à doença crónica em adolescentes com dificuldade intelectual, levados a cabo por Oeseburg e colaboradores (2010), adiantam que a concordância entre estes intervenientes é limitada. Embora estejam informados sobre as características da doença, há evidências de desacordo entre as partes, indicando falta de comunicação. Dada a alta prevalência de doença crónica em adolescentes com dificuldade intelectual, estes autores particularizam o caso dos

professores que, para além da necessidade de informação, devem estar também capacitados para apoiar estes alunos.

Lynch e colaboradoras (1992) levaram a cabo um estudo paralelo sobre perceções de pais e professores quanto às necessidades da criança com doença crónica, onde se incluíram doenças mais comuns, assim como uma ampla variedade de DR's.

Os pais entendem estas doenças como pervasivas na vida familiar e dos filhos, apontando barreiras relacionadas com os professores e outros membros da escola, devido a mal-entendidos e subinformação sobre a doença, o que conduz à não compreensão das necessidades sociais e emocionais dos seus filhos que se sentem diferentes. Já os professores enfatizam as necessidades académicas, pautadas pelo absentismo e o insucesso escolar, bem como a falta de consciencialização da sociedade em geral e do pessoal da escola, a ausência de serviços adequados devido à falta de recursos humanos, bem como o facto de os pais serem pouco colaborativos.

Deste estudo, realçamos os agradecimentos de alguns pais pelas experiências positivas e preocupações dos professores, bem como as recomendações parentais à equipa educativa que passam por tratar as crianças com normalidade, ajudando-as a construir a autoestima, melhorar a informação sobre a doença e suas implicações, comunicar com os pais e demonstrar mais sensibilidade perante as necessidades da família.

Considerando, na generalidade, a saúde como o estado normal das crianças, a informação sobre doenças poucas vezes é necessária e, por este motivo, rapidamente é esquecida. Assim, estas autoras (Lynch et al., 1992) propõem a elaboração de súmulas com as informações mais importantes sobre cada doença, incluindo efeitos da medicação, tratamentos, prognóstico, complicações educativas e sociais, recursos e organizações de apoio. Todos os professores e pessoal da escola que lidam com a criança deveriam aceder a estas informações e participar em grupos de discussão com profissionais de saúde, pais e alunos.

Considerando essencial a perspetiva dos pais para a melhoria dos serviços prestados aos filhos com doença crónica, o estudo desenvolvido por Garwich, Kohrman, Wolman e Blum (1998) identifica as recomendações das famílias para os profissionais que intervêm com as crianças com doença crónica. Os pais focam, principalmente, a necessidade de informar o pessoal da escola sobre os cuidados especiais de saúde, bem como a diminuição de barreiras para acomodação do seu filho.

Debatendo-se com a pouca literatura sobre a experiência parental e educacional

de crianças com doença crónica, Shiu (2005) estudou as perceções de 121 pais sobre questões relacionadas com o contexto escolar dos filhos. Dentro do grupo de estudo, em que predominam obviamente doenças mais comuns, a autora incluiu várias DR's. Os alunos que apresentam um nível elevado de absentismo (mais de 40 faltas por ano), devido à sua doença e fatores associados, são também aqueles que a escola menos apoia e com os quais perde o contacto. Na mesma linha, os alunos com um suporte social menos favorecido, em termos de amizades com os pares, são também aqueles que os pais consideram infelizes na escola, pelo que as relações de amizade devem ser consideradas e estimuladas para uma boa adaptação à escola.

Esta autora relaciona os fatores do pobre relacionamento entre pares, os problemas em acompanhar o trabalho académico e a limitada comunicação família-escola, com a dificuldade de *coping* das famílias. Shiu (2005) conclui que um trabalho direcionado para as dificuldades e necessidades encontradas a este nível permitiria reduzir o stress familiar. Face à falta de relação positiva entre os dois sistemas, evidente nos casos de doença crónica mais grave, a investigadora chega a utilizar o termo *coping burden*, sendo aqui a escola mais uma fonte adicional de stress.

Por este motivo, a autora considera que a escola pode marcar a diferença na forma como o aluno e a família lidam com a doença. O desenvolvimento académico e social das crianças melhoraria com a prestação de apoio e recursos adequados, bem como com uma mudança de atitude em meio escolar.

Num estudo mais abrangente, Shiu (2004) incluiu as mesmas perceções de pais a que acrescentou as dos professores, sobre os serviços educativos prestados aos alunos com doença crónica. Tendo em conta as implicações educativas, já descritas neste capítulo, a autora considera que a escola se pode tornar num local de insucesso, tanto académico, como social. Um impacto deste problema, visível na escola, é o absentismo devido a questões médicas ou à recusa em ir à escola.

Este estudo aborda o ponto de vista conjunto de pais e professores acerca de três áreas relacionadas com os serviços educativos prestados aos alunos com doença crónica: estratégias positivas e exemplos de boas práticas das escolas para apoiar este tipo de população; preocupações e barreiras que enfrentam no acesso a esses serviços e, finalmente, as recomendações para as superar. Quanto à primeira área, os inquiridos referem boas práticas relacionadas com a inclusão física, a administração da escola, a gestão da medicação, os programas com os pares, os profissionais que lidam com a criança e o apoio emocional. Já nas barreiras e preocupações, pais e professores

salientam o absentismo, a falta de informação, os problemas relacionados com a saúde e o impacto da doença, as relações com os pares, a falta de segurança do professor para lidar com situações de doença grave, os recursos limitados, a comunicação e o isolamento (no caso das escolas do interior). Relativamente às recomendações de pais e professores, há entendimento comum que, no espaço escolar, todo o pessoal deve estar treinado em procedimentos de emergência; a privacidade dos alunos deve ser respeitada; a assistência quando estes faltam deverá ser garantida; a comunicação e coordenação entre família-escola-hospital para partilha de informação deverão estar asseguradas; mais recursos humanos e materiais são necessários quando surgem dificuldades na aprendizagem; o apoio emocional é tido como determinante nas situações de tratamentos, de isolamento com os pares, de rejeição social, de alterações na aparência física; o apoio aos colegas também é desejável para melhorar a compreensão e a aceitação e, por fim, em termos de desenvolvimento profissional, os professores deverão obter formação acerca das doenças e do seu impacto na aprendizagem.

Afirmando-se como uma comunidade inclusiva, a escola deve assegurar uma resposta às necessidades educativas, sociais, físicas, emocionais e oferecer apoio, tanto à família, como ao aluno (Shiu, 2004).

Ora, para Pereira (1996), a promoção de serviços centrados na família deveria basear-se no conhecimento das necessidades familiares, mas também na construção da capacidade de comunicação que permita aos profissionais interagir de forma positiva com as famílias. Por outro lado, Leitão (1989, citado por Pereira, 1996) sustenta que “no quadro tradicional da educação especial, os profissionais (educadores, professores, terapeutas, psicólogos) se vêem como "especialistas" e "peritos", cujo papel principal é a programação e implementação de formas específicas de intervenção com as crianças” (p. 46), relegando a participação parental nos programas educativos das crianças para um segundo plano.

No caso das DR's, paradoxalmente, são vários os autores que se referem aos pais como *experts* na doença dos seus filhos. Quando o diagnóstico é tão difícil de aferir para os especialistas da área, não é de estranhar que outros profissionais, nomeadamente os da educação, sintam dificuldades em obter informação sobre uma determinada DR. Os pais representam, muitas vezes, o único elemento entre a equipa educativa que detém experiência e conhecimento sobre uma DR específica (Hodapp et al., 2003). Por este motivo, estes autores recomendam que os profissionais que intervêm na educação

devem valorizar a perícia adquirida pelas famílias, já que o conhecimento que têm sobre a criança e a sua síndrome rara constitui uma mais-valia para as equipas. A família é entendida como perita na doença da criança, tendo de ensinar e informar os outros, nomeadamente família afastada, amigos, professores, terapeutas e organizações, sobre as suas necessidades (Bruce et al., 2010; Gaite et al., 2008).

Na verdade, as famílias acedem a uma vasta informação, proveniente de várias fontes, por aconselhamento genético e grupos de apoio, o que lhes permite aprender sobre a doença genética que os afeta, conseguindo depois tornar mais compreensível a informação, quer sobre genética em geral, quer sobre uma determinada doença em particular, podendo transmiti-la aos outros, otimizando toda a intervenção em curso (Skinner & Schaffer, 2006).

Os estudos destas autoras demonstram que a procura de informação genética, mais concretamente, com recurso à internet, influencia as pesquisas dos pais que anseiam por uma melhor compreensão do diagnóstico do seu filho, trazendo implicações importantes nas práticas médicas, na intervenção precoce e na Educação Especial. De facto, os pais servem-se da internet como fonte de informação para tratamentos em casos de doenças específicas, intervindo e difundindo as suas próprias experiências sobre a temática. Esta fonte não se esgota na procura de um diagnóstico, mas é utilizada para aceder a serviços e tratamentos que as famílias julgam mais apropriados para o seu filho. Daí que estas autoras entendam a internet como forma de *empowerment* dos pais que interagem de forma pró-ativa com a equipa médica. Esta fonte de informação acaba por complementar o que aprenderam com os especialistas, permitindo depois a partilha de conhecimento em grupos de apoio *online*, onde se exploram “segundas opiniões” ou se dá o encontro entre casos com a mesma condição genética rara.

Neste contexto, o diagnóstico definitivo representa um caminho para o mundo da informação, já que o rótulo permite aos pais um nome para pesquisar na internet, conduzindo-os a informações sobre a DR do seu filho, tratamentos, grupos de apoio e intervenção adequada (Skinner & Schaffer, 2006).

Dado o tempo despendido em pesquisas intermináveis sobre a DR do seu filho, bem como a partilha das suas experiências com outras famílias e especialistas, Solovitch (2001, citado por Skinner & Schaffer, 2006, p. 23), refere-se aos pais como *citizen scientists*, cujo conhecimento não deve ser descurado pelas equipas que intervêm com a criança.

3.5. Necessidade de mudanças

Tendo em conta o fosso existente entre a preparação profissional e a necessidade de conhecimento dos professores, sobre questões médicas relacionadas com a doença crónica dos seus alunos, Shaw e colaboradores (2010) consideram que há mudanças a efetuar nas escolas que passam por uma liderança administrativa, pela colaboração e pessoal formado a todos os níveis.

Para os autores mencionados, a integração dos cuidados de saúde em ambiente escolar exige que os diretores das escolas trabalhem com os seus profissionais, no sentido de garantir a existência de uma equipa multidisciplinar, o estabelecimento de uma parceria com os pais e uma real colaboração com os serviços da comunidade, para além de disponibilizarem formação do pessoal da escola sobre questões relacionadas com a doença e as suas implicações e assegurarem a prestação de apoio nas necessidades emocionais e sociais dos alunos (providenciando, por exemplo, um par ou adulto mentor), bem como na tristeza e perda, já que muitos acabam por falecer.

Por outro lado, é importante que o hospital estabeleça parceria com os professores, com o objetivo de promover a continuidade da educação em situações de hospitalização, mas também que a equipa educativa compreenda melhor as necessidades dos alunos com doença crónica, criando oportunidades para aulas de recuperação (Vieira & Lima, 2002). Seria também desejável dotar estas crianças de resiliência e de capacidade de flexibilização às alterações da rotina diária.

O princípio das escolas centradas nas famílias permitiria trabalhar cooperativamente, para ajudar os alunos com doença crónica a terem sucesso escolar (Thies & McAllister, 2001).

Os problemas associados à doença crónica dos alunos, como já debatemos, colocam-nos em risco de insucesso escolar e relacional com os seus pares. Clay, Cortina, Harper, Cocco e Drotar (2004) preconizam uma disseminação da informação e um diálogo aberto entre família/escola/hospital, de forma a melhorar e facilitar a adaptação da criança com doença crónica na sala de aula. Estes investigadores sugerem mesmo a distribuição de panfletos educativos, promoção de encontros informativos sobre saúde, acolhendo as sugestões da família, e alertam para o facto de os professores não terem fácil acesso a informação sobre saúde, num formato desejável para crianças e jovens.

Na perspetiva da esperança num sistema educativo mais comprometido com a

individualidade de cada aluno, Azevedo (2011) refere a necessidade de atualização dos professores em termos científicos, bem como a assunção de procedimentos éticos, com vista ao cuidado de cada aluno “como se fosse único”, de cada turma “como se fosse um jardim, onde a variedade das flores é o seu encanto, não o seu problema” (p.308). A nosso ver, a condição singular da DR de um aluno deveria desencadear no professor um especial cuidado e atenção por aquela flor, “por mais torta que tenha nascido...por mais estranha que seja a sua coloração” (Azevedo, 2011, p. 310), inculcando no grupo turma os valores da proteção, da entreaajuda e da importância da diversidade para o crescimento harmonioso de cada um.

A este propósito, e no sentido de promover a inclusão das crianças com DR e a compreensão destas problemáticas pelos seus pares, a *Alliance Maladies Rares*, em França, disponibilizou um *kit* pedagógico para as escolas do 1º ciclo, intitulado *Les secrets de Louis*⁴¹ (Alliance Maladies Rares, 2011), entendendo que os professores têm um papel determinante para favorecer a aprendizagem da aceitação da diferença e de transmissão de conhecimentos sobre as DR's, aos alunos. Através de uma história, as crianças afetadas e os seus pares têm oportunidade de debater, compreender, e logo aceitar, as consequências da doença, como o absentismo escolar, o acompanhamento irregular do programa educativo previsto, a impossibilidade de participar em atividades extracurriculares, as deficiências visíveis e invisíveis, o receio da reação dos outros, entre outras.

É necessária a formação de todos os professores, do restante pessoal da escola, e até dos discentes, para que haja consistência de atuações, com vista à melhoria da vida escolar dos alunos afetados por patologias raras. As maiores interações não virão, contudo, de professores, mas de outros alunos (Chinn, 2010), pois é com os pares que a criança com DR mais convive e estabelece relações sociais.

Numa outra perspetiva, Shiu (2004) considera que providenciar as necessidades educativas de um aluno com doença crónica pode mudar um professor. Esta questão da mudança de atitudes e comportamentos é entendida, então, como uma base fundamental para um atendimento educativo de qualidade às crianças com doença crónica, nomeadamente DR, em contexto escolar.

Entendemos que esta questão da mudança será possível com uma visão integradora da problemática das DR's, seja em termos gerais, seja em contextos

⁴¹ Para mais informações consultar www.alliance-maladies-rares.org/article/les-maladies-rares-expliquees-aux-enfants-dans-les-ecoles-primaires-86_

específicos como a família e a escola, como vimos ao longo destes três capítulos que correspondem à parte I.

A compreensão da dinâmica familiar em torno das crianças/jovens com DR e NEE é fundamental para que a escola, e mais concretamente os professores, contribuam para a satisfação das necessidades educativas daqueles.

Neste sentido, a parte II engloba o estudo empírico que realizámos, tendo em conta a perceção parental acerca das vivências familiares e escolares de crianças e jovens com DR e NEE. Procedemos, de seguida, ao enquadramento da investigação em termos metodológicos e à apresentação e discussão dos resultados obtidos.

Parte II - Investigação empírica

Capítulo IV - Metodologia

*Começa por fazer o que é necessário, depois o que é possível
e de repente estarás a fazer o impossível.*
(São Francisco de Assis)

Após a abordagem teórica efetuada na primeira parte, apresentamos agora o estudo desenvolvido sobre a criança/jovem com DR e NEE em contexto familiar e escolar, a partir da perspetiva de pais pertencentes a um dos três núcleos da Raríssimas - Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras (Lisboa, Porto e ilha do Pico).

4.1. Quadro concetual da investigação

O problema deste estudo nasceu da necessidade de compreender a complexidade inerente às DR's, tanto a nível familiar como escolar, com vista à otimização das práticas educativas no processo de ensino-aprendizagem das crianças/jovens afetados. De facto, a revisão da literatura apresentada sugere que uma melhor compreensão das vivências e perceções dos pais de filhos com DR permitirá uma intervenção e práticas educativas mais adequadas e conscientes em contexto escolar (ver, por exemplo, Garwich et al., 1998; Hodapp et al., 2003).

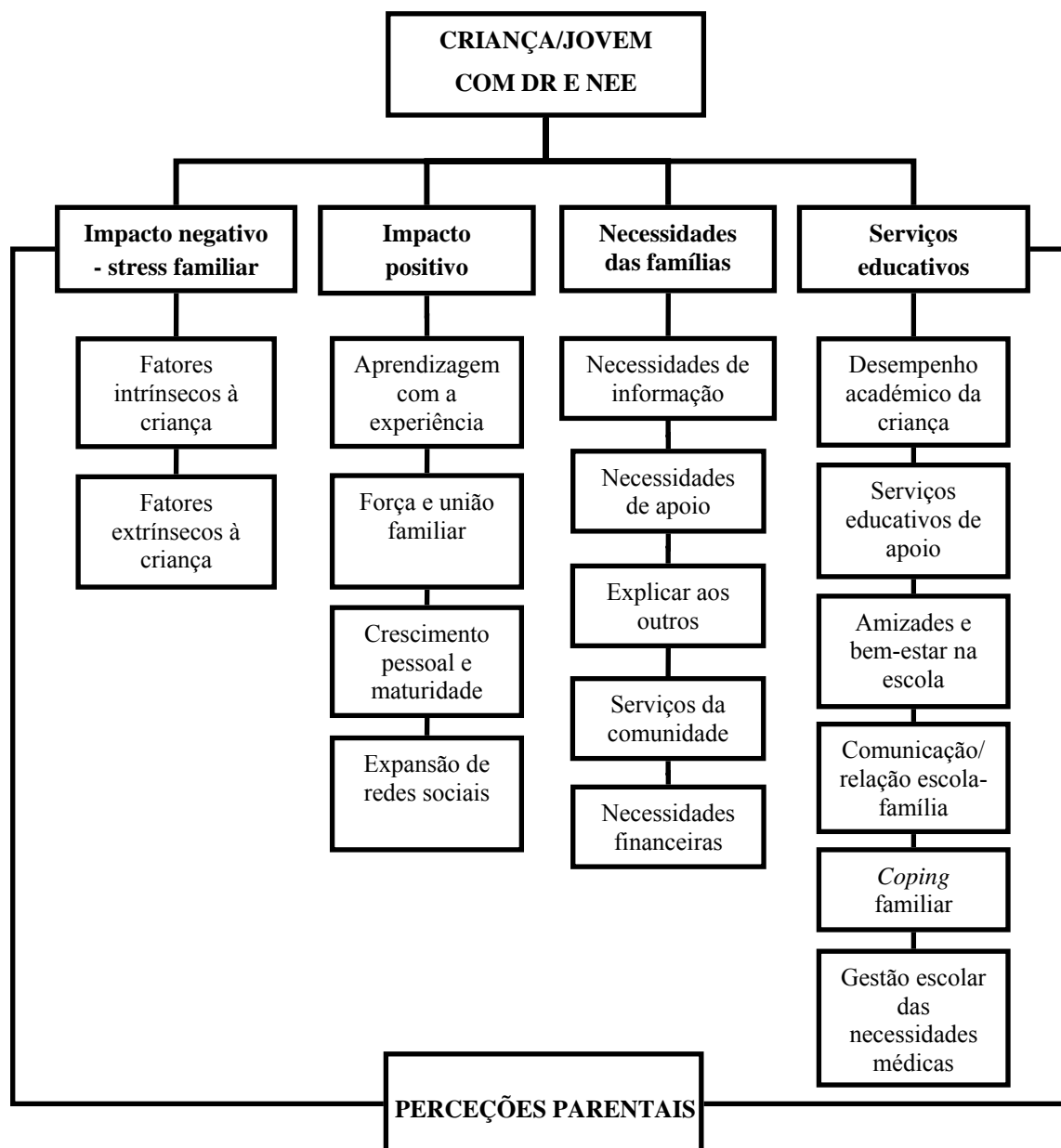
Contextualizado o problema em análise, seguimos neste capítulo o desenho da investigação desenvolvida, pelo que enunciamos as justificações que determinaram este estudo, as questões, os objetivos, especificamos o tipo de investigação, descrevemos os instrumentos de investigação utilizados e os procedimentos para a recolha dos dados. Caracterizamos ainda a população e a amostra, para depois nos centramos no método de análise e nas técnicas estatísticas que nos conduzirão à discussão dos resultados obtidos.

Em termos metodológicos, o nosso estudo encontra ecos na imagem utilizada por Woods e Catanzaro (1988, citados por Fortin & Côté, 2009) para compreender a elaboração de um quadro concetual. Este assemelha-se à construção de uma casa, em que os materiais a utilizar são estudados e a junção das partes do edifício são determinadas, com vista à apresentação do produto final. Analogicamente, “o investigador estabelece os conceitos em estudo, as relações entre os conceitos e o objectivo do estudo” (Fortin & Côté, 2009, p. 93).

Optámos por elaborar um esquema que sistematiza a nossa investigação que, tal como uma casa, foi construída com os alicerces distribuídos pelas várias divisões do

edifício. Cada uma das divisões é composta por variáveis que interagem e que poderão relacionar-se com outras partes do todo. Para os autores referidos, o quadro concetual não pressupõe a formulação de proposições, uma vez que os fenómenos não são preditivos nem explicados, mas descritos. Neste contexto, a figura 3 representa o desenho da nossa investigação, em que procuramos descrever as variáveis em estudo e possíveis relações de análise.

Figura 3. Desenho da investigação



O nosso trabalho centra-se na análise de um conjunto de variáveis que correspondem às principais divisões de uma casa que alberga tanto a criança com DR e NEE, como a sua família, entendida aqui como porta-voz das suas vivências e

especificidades. As variáveis em estudo foram exploradas na parte teórica e relacionam-se, em primeiro lugar, com as percepções parentais acerca do impacto negativo/stress e do impacto positivo subjacentes à experiência de educar um filho com DR e NEE. Relativamente ao stress parental, focamo-nos nos fatores que o despoletam e que poderão estar direta ou indiretamente relacionados com a criança (como um fator intrínseco à criança consideramos, por exemplo, os seus padrões de sono que poderão causar privação de descanso e, conseqüentemente, stress aos pais, enquanto a procura de profissionais com conhecimentos acerca da DR do filho constituirá um fator extrínseco, mas também propiciador ao mal-estar familiar). Já a contribuição positiva que um filho com DR e NEE desencadeia na família será analisada tendo em conta a aprendizagem de vida, a força e união familiar, o crescimento pessoal e maturidade, bem como a expansão das redes sociais que esta experiência desencadeou.

Por outro lado, interessa-nos também conhecer as necessidades destas famílias, pelo que analisamos as variáveis que correspondem às necessidades familiares apontadas na literatura revista, concretamente as de informação, de apoio, como explicar aos outros, de serviços da comunidade e financeiras.

Assim, procuramos comparar os resultados obtidos na avaliação do stress parental/impacto negativo com os de Griffith e colaboradores (2011b), o nível de impacto positivo com os de Behr e colaboradores (1992) e as necessidades familiares com o estudo português de Pereira (1996).

Tendo em conta que a educação da criança/jovem com DR e NEE é partilhada pela família e pela escola, afigura-se-nos importante neste estudo conhecer as percepções dos pais relativamente aos serviços educativos prestados ao filho. Nesta categoria, focamo-nos nas opiniões acerca do desempenho académico, dos serviços de apoio prestado, das amizades e bem-estar na escola, da relação escola-família, do *coping* familiar e da gestão escolar das necessidades médicas da criança/jovem. Os dados obtidos serão comparados com os do estudo australiano de Shiu (2005).

4.1.1. Justificação do estudo

Neste ponto, salientamos as palavras de Chevrier (2003) quando refere que partindo “das suas experiências pessoais (vida corrente e profissional) e da leitura das obras dentro do seu domínio de estudo” será possível ao investigador encontrar “um tema susceptível de o interessar suficientemente para manter a sua motivação ao longo

de toda a investigação” (p. 70). De facto, duas razões nos levaram ao desenvolvimento deste estudo. A primeira é de ordem pessoal e prende-se com o nosso interesse em colaborar em causas sociais relacionadas com as DR's e o envolvimento em iniciativas da Associação Raríssimas. A segunda razão tem relevância profissional, pois na nossa atividade docente, na área da Educação Especial, deparamo-nos frequentemente com o desafio de ensinar crianças com DR's e com o desconhecimento dos profissionais da educação para esta realidade, nomeadamente nas respostas às necessidades peculiares das famílias. De acordo com a literatura, vários pais sentem a relação com os profissionais que intervêm junto do seu filho com DR uma fonte adicional de stress (Turnbull & Turnbull, 1978, citados por Pereira, 1996), pelo que a divulgação das perspetivas parentais, com vista à compreensão desta temática, poderá facilitar a comunicação e relação de parceria, neste caso, entre a escola e a família.

Por outro lado, em Portugal, não encontramos estudos publicados sobre o impacto das DR's em contexto familiar e escolar, pelo que se justifica a necessidade de reflexão e de divulgação desta problemática.

4.1.2. Questões e objetivos do estudo

No sentido de compreender as famílias de crianças com DR e NEE, pretendemos avaliar e identificar as suas necessidades, bem como avaliar o impacto que uma criança/jovem com DR tem no seio familiar, nas vertentes do stress e da contribuição positiva, sempre na perspetiva parental. Uma vez que o objetivo geral desta investigação é contribuir para a divulgação desta temática com vista à melhoria da intervenção junto das famílias de crianças/jovens com DR's, em contexto escolar, estudamos as opiniões dos pais sobre os serviços educativos prestados aos filhos. A literatura revista indica que da mesma forma que a identificação e a avaliação das necessidades sentidas por estas famílias é determinante para a intervenção das equipas, nomeadamente da área da educação, também a compreensão do impacto negativo e positivo que as DR's têm na dinâmica familiar deverá ser tida em conta pelos profissionais que trabalham com a criança (cf. Blacher & Baker, 2007; Hastings & Taunt, 2002; MacAllister et al., 2007; Wulffaert et al., 2010; Zagalo-Cardoso, 2001).

Assim, o nosso estudo foi planeado com o objetivo de responder às seguintes questões:

1. Que situações se encontram associadas a níveis elevados de stress parental

na educação de um filho com DR e NEE?

2. Quais as dimensões mais valorizadas pelos pais relativamente à satisfação familiar na educação de um filho com DR e NEE?
3. Quais são as necessidades mais sentidas pelas famílias com filhos com DR e NEE?
4. Que relação existe entre as necessidades sentidas pelas famílias, o nível de stress e a perceção de contribuição positiva pelo facto de cuidarem de um filho com DR e NEE?
5. Qual a perceção dos pais relativamente à forma como a escola atende às necessidades do filho com DR e NEE?

Os objetivos específicos, por sua vez, apresentam a finalidade da pesquisa e as particularidades das situações a serem estudadas. São eles:

1. Avaliar a perceção do impacto negativo decorrente da DR na família, nomeadamente o nível de stress;
2. Perceber se o stress percecionado é provocado maioritariamente por fatores intrínsecos ou por fatores extrínsecos à criança/jovem;
3. Avaliar a perceção do impacto positivo da DR no seio familiar;
4. Perceber quais os fatores que mais contribuem para a perceção de impacto positivo na educação de um filho com DR e NEE;
5. Avaliar as necessidades sentidas pelas famílias com filhos com DR e NEE;
6. Conhecer as perceções dos pais relativamente à forma como são prestados os serviços educativos ao filho com DR e NEE;
7. Conhecer a relação entre os fatores associados à perceção de impacto negativo causado pela DR do filho e os percecionados como causando impacto positivo;
8. Conhecer a relação entre as variáveis associadas à perceção de impacto negativo e as necessidades sentidas pela família;
9. Conhecer a relação existente entre a perceção de impacto positivo decorrente da DR e as necessidades sentidas pela família;
10. Conhecer a opinião dos pais acerca de preocupações e/ou sugestões relacionadas com a escola do seu filho com DR e NEE.

4.2. Tipo de investigação

A escolha do método seguido nesta investigação dependeu não só dos objetivos enunciados e das questões colocadas, mas também dos meios disponíveis. Na verdade, a opção por um método quantitativo surgiu em resposta à distribuição geográfica dos sujeitos, distantes espacialmente, que não permitiria outra abordagem.

Os dados para o nosso estudo foram recolhidos por meio de um questionário dirigido a pais de crianças com DR e NEE, com vista a uma análise quantitativa, descritiva e correlacional das respostas. Com a adoção desta metodologia de análise, pretendemos conhecer as semelhanças, ou seja, os padrões nas respostas que poderão levantar problemas ou construir hipóteses passíveis de pesquisa futura.

Trata-se, então, de um estudo descritivo de opiniões acerca de questões colocadas através de um inquérito, de forma a “oferecer um retrato global da amostra” (Harel, 2009, p. 276). Neste sentido, Ghiglione e Matalon (2005) entendem inquéritos em geral como “todas as formas de interrogar indivíduos tendo em conta uma generalização” (p.15), com a finalidade, segundo Duhamel e Fortin (2009), “de examinar as atitudes, opiniões, crenças, ou comportamentos desta mesma população” (p.168). Para Ghiglione e Matalon (2005), o recurso ao inquérito é necessário quando se pretende informação sobre uma grande variedade de comportamentos de um indivíduo, cuja observação direta seria demasiado demorada, seria muito difícil e pressuporia uma intimidade frequente, situação nada desejável em termos éticos. De facto, na nossa investigação, os fatores da distância geográfica e das características destas famílias com filhos extremamente dependentes dos seus cuidados impossibilitariam uma observação regular, objetiva e minimamente invasiva da privacidade familiar.

De forma a complementar a análise quantitativa das perceções parentais, optámos por incluir uma questão aberta que nos permite abordar qualitativamente algumas informações destacadas pelos respondentes.

Tendo em conta os pressupostos apresentados, o presente estudo é de tipo predominantemente quantitativo, descritivo e correlacional, mas assume também um cariz exploratório, uma vez que a realidade do impacto das DR's em meio familiar e escolar carece de uma pesquisa mais ampla e difundida. Para Quivy e Campenhoudt (1988), as pesquisas exploratórias não têm por função verificar hipóteses, mas abrir pistas de reflexão a partir do estudo de outros autores que poderão, por sua vez, inspirar o investigador, neste caso para a compreensão global da problemática em causa.

4.3. População e amostra

Neste ponto, apresentamos a população e os critérios que nos levaram a selecionar os indivíduos participantes no estudo. Caracterizamos posteriormente a amostra, tendo em conta os dados pessoais dos inquiridos.

A população do nosso estudo é constituída por pais de crianças e jovens com DR e NEE que vivem em Portugal e que pertencem à Associação Raríssimas. Pretendíamos que o grupo de indivíduos escolhido para fazer parte do nosso estudo fosse representativo, ou seja, reproduzisse as perceções da população constituída por pais de filhos com DR e NEE. Para Ghiglione e Matalon (2005), a seleção de uma amostra com características semelhantes, representativa da totalidade de uma população, permite generalizar as conclusões. As leituras efetuadas não nos permitem aceder, no entanto, a dados epidemiológicos sobre a população com DR's no nosso país, pelo que não é possível conhecer o número aproximado de sujeitos portugueses com estas patologias.

Uma vez que desconhecemos dados que permitam aferir a representatividade da nossa amostra, e mais do que generalizar, importa-nos conhecer e descrever a problemática das DR's, sob o ponto de vista parental.

Considerando que na plêiade e especificidades de cada DR se encontram dificuldades comuns, como verificámos na revisão da literatura, estabelecemos critérios de triagem dos indivíduos a estudar, de forma a adequarmos a nossa amostra aos objetivos estabelecidos. Assim, o nosso estudo incluiu pais de crianças e jovens dos 3 aos 18 anos de idade, que frequentam um estabelecimento de ensino, em qualquer nível de escolaridade, e que apresentam DR e NEE simultaneamente.

4.3.1. Caracterização da amostra

Foram enviados 106 questionários a famílias com filhos com DR e NEE, dos quais recebemos 64. Foram anulados 9, por apresentarem uma elevada percentagem de dados omissos e por não responderem aos critérios definidos, nomeadamente a idade da criança e a frequência de estabelecimento de ensino.

No grupo da amostra constam, no entanto, dois casos de crianças com DR e NEE em idade escolar que não preenchem o critério da frequência de um estabelecimento de ensino, dada a gravidade da doença não o permitir. Uma delas tem contacto com o sistema educativo através de uma professora de Educação Especial que se desloca ao domicílio quando a doença o possibilita, pelo que optámos pela sua

participação neste estudo. O outro caso incluído recebe apoio da Intervenção Precoce, também no domicílio, ainda que de forma pouco sistemática devido a questões de saúde.

A amostra deste estudo é constituída por 55 pais de crianças e jovens com DR e NEE ao abrigo do Decreto-Lei n.º 3/2008, de 7 de janeiro, pertencentes à Associação Raríssimas.

De forma a facilitar a leitura do texto, a designação “pais” será utilizada para referir a nossa amostra que, na verdade, diz respeito a indivíduos que lidam diretamente com a criança com DR em contexto familiar (sejam os progenitores, avós, ou outros). Com o mesmo intuito, optamos pelo termo “crianças/jovens” ou “filhos” para nos referirmos a todos os indivíduos com DR e NEE, com idades compreendidas entre os 3 e 18 anos.

Para a caracterização da amostra, interessam-nos os dados pessoais relativos aos inquiridos que foram determinados em função das necessidades deste estudo, com vista a um conhecimento, o mais abrangente possível, das famílias com filhos com DR e NEE.

A caracterização da amostra inquirida quanto ao sexo, habilitações académicas, estado civil e situação profissional encontra-se representada tabela 1.

Verificamos que 87.27% dos sujeitos são do sexo feminino e 12.73% do sexo masculino. As idades oscilam entre os 25 e os 57 anos, com uma média de 39.26 anos ($DP=6.67$). A habilitação mais frequente é a licenciatura (29.09%), seguida do terceiro ciclo (20.00%) e do ensino secundário (16.36%). Têm formação ao nível do ensino superior 40% da amostra. Quanto ao estado civil, 69.09% dos inquiridos são casados, sendo 20% a taxa de divorciados e separados. Estão empregados 60.00% da amostra e em situação de desemprego 32.73%.

Tabela 1. Caracterização da amostra: sexo, habilitações, estado civil e situação profissional

		<i>n</i>	%
Sexo	Feminino	48	87.27
	Masculino	7	12.73
Habilitações académicas	1º ciclo	5	9.09
	2º ciclo	8	14.55
	3º ciclo	11	20.00
	Ensino secundário	9	16.36
	Bacharelato	3	5.45
	Licenciatura	16	29.09
	Mestrado	1	1.82
	Doutoramento	2	3.64

		<i>n</i>	%
Estado civil	Solteiro/a	1	1.82
	Casado/a	38	69.09
	Divorciado/a	9	16.36
	Separado/a	2	3.64
	União de fato	5	9.09
Situação profissional	Empregado/a	33	60.00
	Desempregado/a	18	32.73
	Reformado/a	3	5.45
	Outra situação	1	1.82

A tabela 2 fornece-nos informações sobre o parentesco do inquirido com a criança, a composição do agregado familiar e a posição na fratria.

Podemos verificar que 81.82% dos questionários foram respondidos pelas mães e 12.73% pelos pais. Da amostra, 45 agregados familiares (81.82%) são constituídos por famílias nucleares (pai e mãe), um apenas pelo pai e sete apenas pela mãe. Duas crianças/jovens vivem só com os avós.

O número de filhos oscila entre um e três. A criança/jovem com DR é filho único em 36.36% dos inquiridos. Têm dois filhos 56.36% da amostra e três filhos 7.27%. O filho com DR tem irmão(s) sendo o primeiro filho em 27.27% dos casos, o filho do meio em 3.64% e o filho mais novo em 32.73%.

Tabela 2. Caracterização da amostra: parentesco do inquirido com a criança, composição do agregado familiar, posição na fratria

		<i>n</i>	%
Grau de parentesco relativamente à criança/jovem com DR	Mãe	45	81.82
	Pai	7	12.73
	Outro	3	5.45
Agregado familiar	Mãe	52	94.55
	Pai	46	83.64
	Filhos	55	100.00
	Avós	5	9.09
Ordem do nascimento da criança/jovem com DR relativamente ao(s) irmão(s)	Filho único	20	36.36
	Primeiro filho	15	27.27
	Filho do meio	2	3.64
	Último filho	18	32.73

4.4. Instrumento de investigação

4.4.1. Elaboração do questionário

Dada a natureza dos objetivos delineados para este estudo, optámos por dirigir um questionário⁴² a pais de crianças com DR e NEE. Elegemos este instrumento para a recolha de dados, uma vez que pretendemos identificar e quantificar os indicadores com mais peso que poderão ser comuns na nossa amostra.

O questionário foi construído com o objetivo de ser de resposta fácil (com perguntas simples e claras), rápida (preenchimento em cerca de quinze minutos) e acessível (destinado a pessoas com diferentes níveis de instrução).

O conteúdo das questões foi determinado com base na pesquisa e análise da literatura revista. Dada a escassez de estudos direcionados para este tipo de população, mesmo a nível internacional, dirigimo-nos via *e-mail* diretamente aos autores com alguns trabalhos publicados nesta matéria, solicitando cópia dos artigos científicos e autorização para a utilização dos instrumentos por eles aplicados⁴³, procedimento recomendado por Fortin, Grenier e Nadeau (2009) e usual neste tipo de situação. Foi necessário traduzi-los para português e adaptá-los ao novo contexto, de forma a cumprir os requisitos da nossa investigação. Para o processo de tradução foi solicitada a colaboração, em separado, de duas especialistas em língua inglesa, de forma a comparar e a proceder aos devidos reajustes nos enunciados em língua portuguesa.

O questionário foi submetido a um pré-teste, com recurso a um pequeno grupo de pais (4) de crianças com NEE, sem DR, uma vez que pretendíamos aferir, apenas, a clareza das instruções fornecidas e não a análise das respostas dadas. Optámos por não aplicar o teste piloto à população alvo deste estudo, uma vez que seria difícil alcançar um número significativo de pais para a nossa amostra, dada a dispersão geográfica. Com base nas sugestões apontadas pelos participantes no pré-teste, reformulámos uma instrução que poderia suscitar diferentes interpretações. Na elaboração de um questionário, para Ghiglione e Matalon (2005), a questão semântica é muito importante, pelo que a fase do pré-teste permitiu evitar erros de vocabulário e de formulação que poderiam conduzir a diferentes leituras de um mesmo enunciado, comprometendo os resultados e o processo da investigação.

⁴² Ver anexo 1.

⁴³ Ver anexo 3.

4.4.2. Apresentação do questionário

O questionário é constituído por cinco partes, cujas questões, como sugerido por Ghiglione e Matalon (2005), se encontram explicitamente agrupadas e relacionadas com o mesmo tema.

Na primeira parte, constituída por nove questões de tipo fechado, pretendemos obter dados para caracterização da amostra inquirida, nomeadamente: idade, sexo, habilitações académicas, estado civil, situação profissional, grau de parentesco relativamente à criança com DR, elementos do agregado familiar, número de irmãos da criança e ordem de nascimento do filho com DR relativamente ao(s) irmão(s).

A segunda parte diz respeito a dados relativos à DR e à criança, num total de 11 questões de tipo fechado e três com uma escala de tipo *Likert*, incluindo perguntas sobre a frequência escolar e a satisfação com os serviços educativos prestados na escola. Os itens incidem sobre a idade atual da criança, o diagnóstico (nome da DR), grau de limitação da doença nas atividades do dia a dia, altura do anúncio do diagnóstico, contacto anterior com alguém com DR, conhecimento de outras famílias na mesma situação, fontes de apoio e de informação, número e identificação de especialidades médicas que seguem o filho, grau de satisfação sobre a informação acerca da DR, nível de ensino frequentado, frequência de contactos estabelecidos com o educador/professor/director de turma do filho, média anual de absentismo escolar devido a problemas de saúde relacionados com a DR e grau de satisfação quanto aos serviços educativos prestados ao filho na escola. Neste ponto, optámos pelos níveis “muito insatisfeito, insatisfeito, satisfeito e muito satisfeito”, pois, como esclarecem Ghiglione e Matalon (2005), “a satisfação só pode ser avaliada subjectivamente e em relação às normas próprias de cada pessoa inquirida” (p. 153). Algumas questões deste grupo foram retiradas e adaptadas do *Tracking Rare Incidence Syndromes-Family, Friends and Finances Protocol* (TRIS-FFFP), instrumento que nos foi gentilmente cedido por Bruns e Foerster (2011).

A terceira parte é dedicada ao impacto da DR na vida familiar e encontra-se dividida em dois tipos de questões: 14 itens focam o impacto negativo aliado a questões de stress provocado pela DR do filho e 26 itens abordam o impacto positivo que a situação da patologia rara pode desencadear. Como abordámos na revisão da literatura, vários investigadores consideram que a perceção de stress parental verificado nestas situações se aliam também opiniões de impacto positivo. Para avaliarmos o nível de

stress parental, optámos pela escala *Genetic Syndrome Stressors Scale* (GSSS), construída por Griffith e colaboradores (2011b) e gentilmente cedida pelos autores. Esta escala foi especificamente elaborada para avaliar o nível de stress de pais com crianças com doenças genéticas. Os 14 itens foram alvo de tradução da língua inglesa, tendo-se procurado manter uma formulação em língua portuguesa o mais fiel possível à original. A resposta a esta escala é dada numa escala de tipo *Likert* variando entre o nível 0 (nada stressante) e o 3 (muito stressante), à qual acrescentámos a opção “não se aplica” (NA), por considerarmos importante avaliar a existência de situações que podem eventualmente não ocorrer, como sugerem Ghiglione e Matalon (2005), com a previsão de “não sei” e “outras respostas” (p. 116). No nosso estudo, esta opção tem, no entanto, a mesma valoração atribuída ao nível 0 (nada stressante), de forma a podermos comparar os nossos resultados com os obtidos por Griffith e colaboradores (2011b). A resposta mais favorável ao stress recebe o valor mais alto da escala e a mais desfavorável recebe o valor mais baixo. Os itens da GSSS incluem situações mais vivenciadas por esta população, como “*falta de acesso a profissionais com conhecimentos acerca da doença do meu filho*” ou “*explicar a doença do meu filho a novas pessoas*”. No seu conjunto, os enunciados propostos focam-se em situações relacionadas com fatores intrínsecos à criança e com fatores extrínsecos. Por meio de testes estatísticos de correlação, pretendemos determinar o nível de relação entre as respostas que agrupámos em duas subescalas. Estas são constituídas pelos Fatores Intrínsecos à Criança (FIC) e os Fatores Extrínsecos à Criança (FEC) que não estão considerados em separado no estudo original. Optámos por dividir os itens nestes dois grupos, adotando um critério teórico, uma vez que a literatura revista aponta diferenças quanto aos FIC, nomeadamente as características e comportamentos da criança, como sendo aqueles que mais stress causam aos pais. Estes fatores encontram-se descritos nos seguintes itens:

- a) *Fatores intrínsecos à criança* (itens 4,5,9,10,11,13) e
- b) *Fatores extrínsecos à criança* (itens 1,2,3,6,7,8,12,14).

Mantivemos, no entanto, a análise conjunta dos dois tipos de fatores (escala total), com o intuito de comparar os resultados deste estudo com os da investigadora e colaboradores.

Ainda na terceira parte e para avaliarmos as perceções de impacto positivo acerca da deficiência e situação de doença crónica e deficiência em meio familiar,

recorremos à *Positive Contributions Scale* (PCS), de Behr e colaboradores (1992). Selecionámos esta escala por integrar um dos mais significativos estudos sobre contribuições positivas das crianças com deficiência na família (Hastings & Taunt, 2002). A investigação de Behr e colaboradores (1992) serviu de base para a construção de quatro escalas que constituem o *Kansas Inventory of Parental Perceptions* (KIPP), sendo uma delas a PCS. Esta escala é composta por 50 itens aos quais correspondem as seguintes nove dimensões que consideram o filho com deficiência e/ou doença crónica uma fonte de: aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida; felicidade e realização; força e união familiar; compreensão do propósito da vida; tomada de consciência sobre questões relacionadas com o futuro; crescimento pessoal e maturidade; expansão de redes sociais; crescimento na carreira e no emprego; orgulho e cooperação. Das três dimensões discutidas no estudo que revimos anteriormente, de Hastings e colaboradores (2002), (*Felicidade e realização*, *Força e união familiar*, *Crescimento pessoal e maturidade*) utilizámos apenas as que dizem respeito à *Força e união familiar* e ao *Crescimento pessoal e maturidade*, uma vez que pretendíamos limitar o campo de estudo e incluir, por sua vez, as dimensões *Expansão de redes sociais* e *Aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida*, por se tratar de temas recorrentes na literatura revista sobre DR's.

Para o nosso estudo selecionámos, então, apenas quatro dimensões, correspondentes a 26 itens no total, que consideramos mais pertinentes e diretamente relacionadas com a problemática das DR's à luz da investigação teórica levada a cabo. As dimensões e respetivos itens são:

- a) *Aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida* (com 7 itens – 6, 8, 12, 18, 19, 20, 25);
- b) *Força e união familiar* (com 7 itens – 14, 15, 21, 22, 23, 24, 26);
- c) *Crescimento pessoal e maturidade* (com 7 itens – 2, 3, 4, 5, 9, 10, 11);
- d) *Expansão de redes sociais* (com 5 itens – 1, 7, 13, 16, 17).

A quarta parte é baseada no instrumento construído por Pereira (1996), o Questionário sobre as Necessidades das Famílias (QNF) para avaliar as necessidades das famílias com filhos que apresentam NEE devido a deficiências graves. Este é constituído por 25 itens agrupados pelas seguintes 5 categorias:

- a) *Necessidades de informação* (itens 1 a 7);
- b) *Necessidades de apoio* (itens 8 a 14);

- c) *Explicar aos outros* (itens 15 a 18);
- d) *Serviços da comunidade* (itens 19 a 21) e
- e) *Necessidades financeiras* (itens 22 a 25).

A autora deste instrumento autorizou a utilização da versão que adaptámos para aferir as necessidades das famílias de crianças com DR. A adaptação cingiu-se à substituição da palavra “deficiência” por “Doença Rara” e à eliminação da categoria “Funcionamento da vida familiar” que obteve os valores menos significativos no estudo de Pereira (1996).

A quinta e última parte consiste na tradução e adaptação do questionário *Parents' Perceptions of Educational Services for Children with a Chronic Illness*, de Shiu (2005), gentilmente cedido pela autora. Este instrumento é constituído por 40 itens aos quais acrescentámos quatro, tendo em conta a especificidade das DR's em contexto escolar apresentada na revisão da literatura. As categorias foram organizadas tendo por base o estudo descritivo apresentado pela autora e obedeceram a um critério teórico. São elas:

- a) *Desempenho académico da criança com DR e NEE* (itens 3, 8, 14, 15, 18, 22, 27, 28, 39);
- b) *Serviços educativos de apoio acedidos pelos alunos com DR e NEE* (itens 32, 38, 41, 44);
- c) *Amizades e bem-estar na escola* (itens, 1, 2, 4, 7, 8, 9, 11, 16, 17, 23, 24, 25, 29, 30);
- d) *Comunicação e relação escola-família* (itens 5, 10, 20, 33, 35, 36, 37, 42, 43);
- e) *Coping familiar* (item 12) e
- f) *Gestão escolar das necessidades médicas do aluno* (itens 6, 13, 19, 21, 26, 31, 34, 40).

Os itens acrescentados (41, 42, 43 e 44) relacionam-se diretamente com a atuação particular do professor perante as necessidades da criança/jovem com DR.

Ainda nesta parte, incluímos uma questão de resposta aberta com o objetivo de auscultar os pais sobre as recomendações e/ou sugestões que já possam ter dado ou que gostassem de ver satisfeitas pelo professor/escola do seu filho. Na verdade, para autores como Ghiglione e Matalon (2005), o tipo de questão aberta oferece “à pessoa a

impressão, justificada ou não, de que de facto está a ser ouvida” (p.117). Já para Bell (2008), a inclusão de questões abertas permite que os sujeitos “exprimam as suas opiniões sobre determinados assuntos que considerem importantes” (p. 204). Neste contexto, numa investigação por inquérito, Bardin (1989) considera que o material verbal recolhido a partir de questões abertas fornece uma riqueza de informações superior às respostas a questões fechadas.

4.5. Procedimentos

A presente investigação iniciou-se formalmente em janeiro de 2012, altura em que já tínhamos contactado via telefone e reunido, em Lisboa, com a Presidente da Raríssimas – Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras, no sentido de apresentar e explicar o teor e os objetivos deste projeto. Após sinal positivo para a colaboração da referida instituição no nosso estudo, e numa segunda fase, a Presidente da Associação foi novamente contactada, desta vez através de uma carta⁴⁴, solicitando autorização e colaboração dos seus associados, pais de crianças com DR, no preenchimento dos inquéritos posteriormente enviados. O inquérito previu uma apresentação e explicação sobre a natureza do estudo em causa, pelo que o consentimento dos participantes neste estudo consistiu no seu preenchimento e posterior envio via correio. O instrumento da investigação seguiu dentro de envelopes individuais, abertos, com os custos de retorno já pagos, estando apenas preenchido o nosso destinatário. Informámos que os questionários eram anónimos, não devendo, por isso, figurar o nome do remetente. Contámos desde o início com o apoio dos técnicos da Associação para os fazer chegar aos pais, via correio.

Assim, através da base de dados nacional de doentes com DR's, organizada pela Raríssimas, técnicos dos três núcleos existentes em Portugal selecionaram 106 pais, de acordo com os critérios por nós previamente definidos. Entre os processos de aplicação e receção dos questionários foram necessários contactos frequentes com os três centros da Associação, de forma a assegurar o maior número de respostas válidas e a viabilidade deste estudo.

Até ao final do mês de maio de 2012, recebemos 64 questionários preenchidos por pais de crianças com DR, a que corresponde uma taxa de retorno de 60.38%. Para Fortin e colaboradores (2009), a taxa de resposta para os questionários enviados pelo

⁴⁴ Ver anexo 2.

correio situa-se normalmente entre os 25 e os 30%, colocando em causa a representatividade da amostra. No nosso estudo, esta questão deverá estar assegurada, uma vez que a taxa de resposta foi ultrapassada em dobro. Após esta data, recebemos mais quatro questionários que não entraram no estudo por já estar a decorrer a fase do tratamento estatístico.

Relativamente aos procedimentos para tratamento dos dados, o tratamento estatístico foi efetuado com recurso ao programa SPSS 19.0 (*Statistical Package for the Social Sciences*).

Na análise descritiva dos resultados foram calculadas frequências absolutas e relativas nas variáveis nominais, e médias e desvios-padrão nas variáveis intervalares (Reis, 1988). As variáveis ordinais decorrentes das respostas com escala tipo *Likert* foram descritas com recurso às frequências relativas e absolutas, para ser obtida a máxima informação dos dados. Sempre que pertinente, foi efetuada a representação gráfica dos resultados.

O tamanho da amostra ($n=55$) não permite uma completa análise psicométrica das escalas, na medida em que a análise fatorial usada para determinar a dimensionalidade requer amostras “grandes”. Essa amostra deveria cumprir dois critérios: cinco sujeitos por cada item da escala e não menos de 100 sujeitos no total. O contexto da investigação, a própria escassez da população e a dificuldade em aceder a ela, foram impeditivos da obtenção de uma amostra mais extensa. Esta limitação não se reflete, nem na representatividade da amostra, nem na validade externa do estudo, apenas limita o uso deste procedimento estatístico em concreto. Porém, pudemos manter outras análises importantes, como é o caso da adequação das escalas à amostra realizada através do cálculo da consistência interna, tendo em conta o alfa de Cronbach e do estudo da homogeneidade dos itens. Para este recorreu-se à correlação corrigida. A correlação corrigida é a correlação do item com o teste quando é eliminada a influência desse item da pontuação total do teste (correlação item-total corrigida) (Muñiz, 2003; Vallejo, Sanz & Blanco, 2003). Diz-se que um item é homogêneo se tende a medir o mesmo que os restantes itens do teste (García-Cueto, 1993).

Os dados omissos foram estudados por sujeito e por item, a sua incidência e a sua distribuição. Nas variáveis ordinais, para verificar se a distribuição dos dados omissos era completamente aleatória (MCAR) foi calculado o Little MCAR test.

Nas restantes variáveis e tendo como princípio a máxima preservação do tamanho da amostra foi utilizado o método *pairwise* que consiste em utilizar todos os

casos válidos para cada par de variáveis (Allison, 2002).

Em cada uma das escalas foi estudada a sua distribuição, uma vez que a utilização de provas paramétricas pressupõe que as variáveis tenham uma distribuição aproximada à curva normal. Foram calculadas a assimetria estandardizada (assimetria/erro da assimetria) e a curtose estandardizada (curtose/erro da assimetria) (Cramer, 1997). Podemos considerar a distribuição como tendencialmente simétrica se a assimetria estandardizada for igual ou inferior a dois.

A relação entre duas variáveis intervalares foi estudada com recurso à correlação de Pearson (Howell, 2011). A correlação de Pearson é uma prova paramétrica que avalia o grau de associação entre duas variáveis não estabelecendo uma relação de causalidade.

O tipo de análise efetuada para a resposta à questão aberta foi a análise de conteúdo. Para Krippendorff (1980, citado por Bell, 2008), esta análise constitui uma técnica utilizada na investigação “para fazer inferências válidas e repetíveis a partir dos dados e em relação ao seu contexto” (p.107). Em termos práticos, Bell (2008) refere que tal implica uma “contagem do número de vezes que certos termos particulares ou “unidades de registo” ocorrem numa amostra de fontes” (p. 107). Neste sentido, servimo-nos de uma das técnicas de análise de conteúdo apresentada por Bardin (1989), a análise por categorias, em que as unidades de texto são classificadas em grupos homogêneos. Relativamente ao processo da categorização, seguimos um critério semântico para a seleção das categorias (Bardin, 1989), ou seja, reunimos um grupo de elementos (as unidades de registo) sob um título genérico. De entre as várias possibilidades para a categorização, optámos pela análise temática através dos indicadores enunciados pelos respondentes, pelo que repescámos os núcleos de sentido de um mesmo tema, no conjunto das respostas.

Para tal, tivemos em atenção os critérios propostos pelo autor, como a exclusão mútua (um elemento não pode ser classificado noutra categoria), a homogeneidade (utilização de um mesmo princípio para as organizar), a pertinência (resposta aos objetivos da investigação), a objetividade e fidelidade (similitude na codificação das partes) e produtividade (as inferências deverão ser úteis na prática).

Seguindo os passos descritos por Bogdan e Biklen (1994), começámos por procurar regularidades e padrões nos dados, escrevendo depois palavras que os representam e que constituem as “categorias de codificação” (p. 221), definidas em função dos objetivos da nossa investigação. Integrámos ainda novas categorias ou

subcategorias que surgiram entretanto e que completam a perspetiva dos respondentes e o panorama desta investigação.

Capítulo V - Apresentação, análise e discussão dos resultados

*Nunca se sabe que resultados virão da nossa ação.
Mas se não se fizer nada, não existirão resultados.*
(Mahatma Gandhi)

Neste capítulo, apresentamos os dados recolhidos, bem como o tratamento estatístico dos mesmos. Procedemos inicialmente à apresentação dos dados relativos à criança/jovem e à sua DR, para depois passarmos à análise descritiva das variáveis em estudo e nos centrarmos nas correlações entre estas.

Já na parte final, discutimos os resultados da investigação.

5.1. Apresentação e análise dos resultados

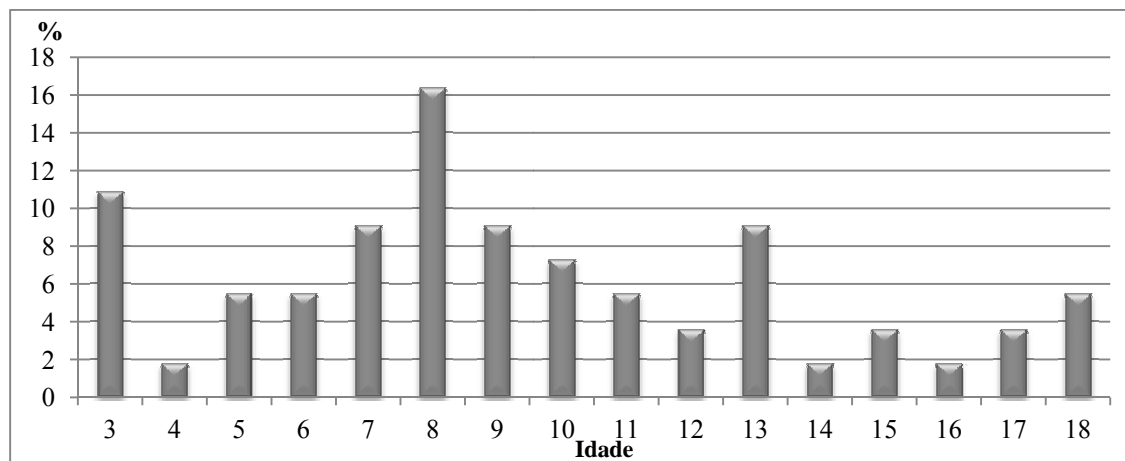
Em primeiro lugar, e para melhor contextualizarmos os resultados obtidos nas várias escalas e subescalas em análise, apresentamos dos dados relativos à criança/jovem, bem como à sua DR. Na verdade, as questões propostas aos pais no instrumento da investigação relacionam-se com a vida familiar e escolar dos seus filhos com DR e NEE, pelo que será importante conhecer também os dados pessoais acerca da criança/jovem.

Posteriormente, apresentamos os dados obtidos organizados pelos temas do nosso estudo e que passamos a rever: impacto negativo/stress familiar devido à DR (com duas subescalas), contribuição positiva da DR na família (com quatro subescalas), necessidades familiares decorrentes da DR (com cinco subescalas) e perceções parentais sobre os serviços educativos prestados ao filho com DR (com seis categorias). As três primeiras escalas foram alvo de uma análise quantitativa, descritiva e correlacional. Já no último tema, levámos a cabo uma análise descritiva dos resultados verificados nas seis categorias estudadas.

5.1.1. Dados relativos à criança/jovem e à Doença Rara

A distribuição das idades da criança/jovem, apresentada no gráfico 5 oscila entre os 3 e os 18 anos, com uma média de 9.40 anos ($DP=4.23$).

Gráfico 5. Frequências relativas das idades das crianças/jovens com Doença Rara



Os inquiridos identificam 34 diagnósticos de DR's diferentes (tabela 3) a que corresponde uma percentagem de 89.09% de doenças com nome, sendo que em mais de metade dos casos se regista apenas uma criança (53.06%). Apesar da raridade, uma das DR's mais comuns é a Síndrome de Angelman que reúne 14.29% dos casos. As doenças ainda sem diagnóstico constituem 10.90% das respostas.

Tabela 3. Lista das Doenças Raras

	<i>n</i>		<i>n</i>
Ataxia congénita	1	Síndrome de Crouzon	2
Ataxia de Friedreich	1	Síndrome de Dravet	1
Ataxia-Telangiectasia	1	Síndrome de Gilles de la Tourette	1
Atrofia espinhal grau II	1	Síndrome de Goldenhar	1
Citopatia Mitocondrial do complexo II	2	Síndrome Kabuki	3
Distrofia neuroaxonal degenerativa	1	Síndrome Kleefstra	1
Encefalopatia estática	1	Síndrome de Klinefelter	1
Hidrocefalia Congénita grave	1	Síndrome de McCune-Albright	1
Malformação de Chiari tipo I	1	Síndrome de Moëbius	1
Meningoencefalite Herpética	1	Síndrome de Pfeiffer	1
Progeria	1	Síndrome de Pierre Robin	1
Síndrome de Aicardi	1	Síndrome de Prader-Willi	1
Síndrome de Angelman	7	Síndrome de Rett	2
Síndrome de Apert	1	Síndrome de Saethre-Chotzen	2
Síndrome CHARGE	1	Síndrome de Sotos	1
Síndrome de Cornélia de Lange	1	Síndrome de West	3
Síndrome Cri-du-Chat	2	Síndrome de Williams	1
		Sem diagnóstico	6
		Total	55

Na tabela 4, é distinguido o grau de limitação que o diagnóstico implica e o momento em que foi comunicado.

A doença limita severamente a participação da criança/jovem no dia a dia em 47.27% dos casos e limita frequentemente em 21.82%. Apenas 5.45% da amostra refere que a doença não limita a participação da criança/jovem nas atividades do dia a dia. Verificamos ainda que nem um terço dos inquiridos (32.74%) teve acesso ao diagnóstico nos primeiros seis meses de vida da criança. Os pais referem ainda que a criança é seguida entre uma a 10 especialidades médicas, com uma média de 4.09 ($DP=2.55$).

Tabela 4. Caracterização da Doença Rara da criança: limitações e momento da comunicação do diagnóstico

		<i>n</i>	%
Até que ponto a DR limita a participação do seu filho nas atividades do dia a dia	Limita severamente a participação	26	47.27
	Limita frequentemente a participação	12	21.82
	Limita a participação em algumas atividades.	14	25.45
	Não limita a participação	3	5.45
Em que altura lhe foi comunicado o diagnóstico da DR	Antes do nascimento	1	1.82
	No dia do nascimento	2	3.64
	Até ao primeiro mês	8	14.55
	Até ao sexto mês	7	12.73
	Outra	37	67.27

Apenas oito inquiridos já tinham tido contacto com alguém com DR antes da experiência com o filho, como apuramos na tabela 5. No entanto, cerca de metade da amostra (54.55%) conhecem outras famílias com filhos com o mesmo diagnóstico.

Tabela 5. Contacto com outras famílias de filhos com Doenças Raras

	<i>n</i>	%
Antes da experiência de DR com o seu filho, já tinha tido contacto com alguém com DR	8	14.55
Conhece outras famílias com filhos que apresentam o mesmo diagnóstico	30	54.55

As fontes de apoio e de informação sobre DR's estão descritas na tabela 6, bem como o grau de suficiência em termos informativos.

Os profissionais de saúde são a maior fonte de apoio para as famílias das crianças/jovens com DR indicados por 78.18% dos respondentes. Também a família se

constituiu como suporte para a maior parte (76.36%). Mais de metade da amostra refere os professores (58.18%) como fonte de apoio.

A *internet* é a fonte de informação complementar por excelência, sendo referida por 81.82% dos inquiridos. O contributo dos hospitais e especialistas estrangeiros (41.82%), assim como as associações de apoio (36.36%), surgem também como referências relevantes. A este nível, 65.46% da amostra considera suficiente ou bom o nível de informação que possui acerca da DR do seu filho.

Tabela 6. Fontes de apoio e de informação

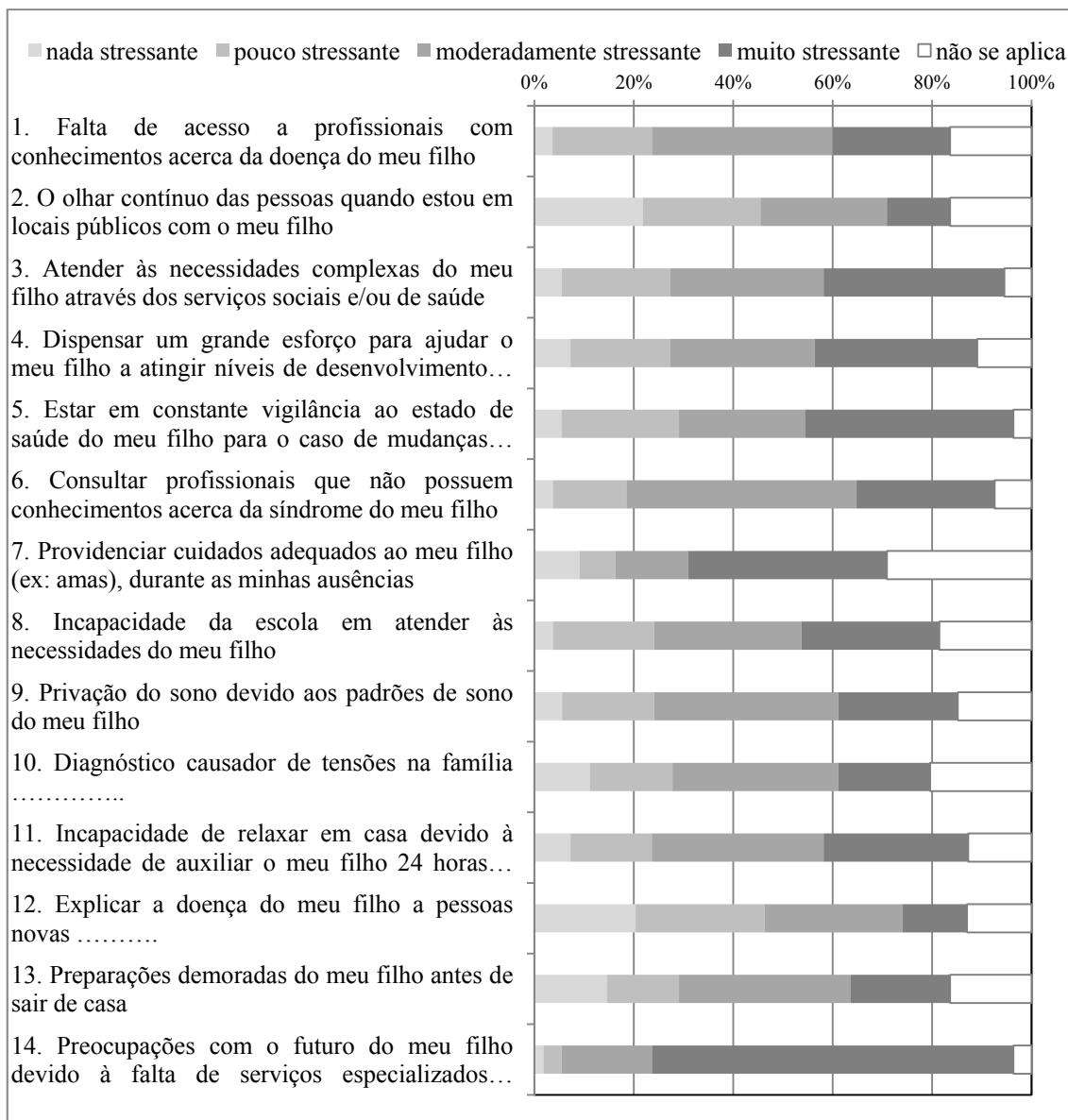
	<i>n</i>	%
Fontes de apoio		
Família	42	76.36
Amigos	27	49.09
Profissionais de saúde	43	78.18
Professores	32	58.18
Associações de apoio	20	36.36
Famílias com a mesma doença	17	30.91
Outra	1	1.82
Fonte de informação além do médico		
Livros	13	23.64
Televisão	7	12.73
Hospitais/ especialistas estrangeiros	23	41.82
Internet	45	81.82
Associações de apoio	20	36.36
Outra	5	9.09
Suficiência da informação		
Insuficiente	19	34.55
Suficiente	24	43.64
Boa	12	21.82

5.1.2. Impacto negativo

Um dos temas em análise no nosso estudo concentra as perceções parentais acerca do impacto negativo da DR de um filho no seio familiar. O impacto negativo foi avaliado com a GSSS, de Griffith e colaboradores (2011b), em que, perante várias situações, era solicitado ao sujeito que optasse por um dos níveis de stress propostos. Nesta escala começamos por analisar o contributo individual de cada item, apresentando a proporção de respostas de *nada stressante* a *muito stressante*, incluindo as situações

em que o sujeito respondeu *não se aplica* (gráfico 6, tabela 7).

Gráfico 6. Distribuição das respostas à *Genetic Syndrome Stressors Scale*



O item em que os sujeitos mais assinalaram “não se aplica” foi o 7 (*Providenciar cuidados adequados ao meu filho (ex: amas), durante as minhas ausências*) com 29.09% das respostas, seguido do item 10 (*Diagnóstico causador de tensões na família*) com 20.37% das respostas.

O item que tem associado uma maior intensidade de stress foi o 14 (*Preocupações com o futuro do meu filho devido à falta de serviços especializados quando chegar à fase adulta*) com 72.73% das respostas. Foram também assinalados como muito stressantes o item 5 (*Estar em constante vigilância ao estado de saúde do*

meu filho para o caso de mudanças súbitas) em 41.68% das respostas e, apesar de ter sido referido por 16 sujeitos como não se aplicando, o item 7 (*Providenciar cuidados adequados ao meu filho (ex: amas), durante as minhas ausências*) que foi assinalado por 40.00% dos respondentes.

Tabela 7. Frequências relativas e absolutas das respostas à *Genetic Syndrome Stressors Scale*

	<i>nada stressante</i>		<i>pouco stressante</i>		<i>moderada-mente stressante</i>		<i>muito stressante</i>		<i>não se aplica</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
1. Falta de acesso a profissionais com conhecimentos acerca da doença do meu filho	2	3,64	11	20,00	20	36,36	13	23,64	9	16,36
2. O olhar contínuo das pessoas quando estou em locais públicos com o meu filho	12	21,82	13	23,64	14	25,45	7	12,73	9	16,36
3. Atender às necessidades complexas do meu filho através dos serviços sociais e/ou de saúde	3	5,45	12	21,82	17	30,91	20	36,36	3	5,45
4. Dispensar um grande esforço para ajudar o meu filho a atingir níveis de desenvolvimento (ex: sentar-se, andar, alimentar-se)	4	7,27	11	20,00	16	29,09	18	32,73	6	10,91
5. Estar em constante vigilância ao estado de saúde do meu filho para o caso de mudanças súbitas	3	5,45	13	23,64	14	25,45	23	41,82	2	3,64
6. Consultar profissionais que não possuem conhecimentos acerca da síndrome do meu filho	2	3,70	8	14,81	25	46,30	15	27,78	4	7,41
7. Providenciar cuidados adequados ao meu filho (ex: amas), durante as minhas ausências	5	9,09	4	7,27	8	14,55	22	40,00	16	29,09
8. Incapacidade da escola em atender às necessidades do meu filho	2	3,70	11	20,37	16	29,63	15	27,78	10	18,52
9. Privação do sono devido aos padrões de sono do meu filho	3	5,56	10	18,52	20	37,04	13	24,07	8	14,81
10. Diagnóstico causador de tensões na família	6	11,11	9	16,67	18	33,33	10	18,52	11	20,37
11. Incapacidade de relaxar em casa devido à necessidade de auxiliar o meu filho 24 horas por dia	4	7,27	9	16,36	19	34,55	16	29,09	7	12,73
12. Explicar a doença do meu filho a pessoas novas	11	20,37	14	25,93	15	27,78	7	12,96	7	12,96
13. Preparações demoradas do meu filho antes de sair de casa	8	14,55	8	14,55	19	34,55	11	20,00	9	16,36

14. Preocupações com o futuro do meu filho devido à falta de serviços especializados quando chegar à fase adulta	1	1,82	2	3,64	10	18,18	40	72,73	2	3,64
--	---	------	---	------	----	-------	-----------	--------------	---	------

Para efeitos de pontuação as respostas *não se aplica* foram codificadas como *nada stressante*, ou seja, com o valor zero.

Foram identificados 5 dados omissos. A proporção máxima de omissos observada por variável foi de 1.8%. Relativamente aos sujeitos, apenas um sujeito teve dois dados omissos, e três sujeitos tinham um dado omissos. O Little's MCAR test não foi significativo ($\chi^2(51) = 36,980$, $p = .930$), o que é indicador de uma distribuição completamente aleatória (MCAR) dos dados omissos. Os dados omissos observados foram substituídos pelo procedimento EM (expectation-maximization).

A pontuação total do stress parental na nossa amostra obteve uma média de 23.56 ($DP=9.37$). A pontuação teórica mínima era zero (se todos os sujeitos respondessem *nada stressante*) e a máxima 42 (se todos os sujeitos respondessem *muito stressante*). Os valores mínimo e máximo observados foram respetivamente 2 e 38.

No estudo original, a média obtida entre pais e mães de filhos com três síndromes raras foi de 20.10, sendo o valor mais baixo 16.18 e o mais elevado 26.31.

Relativamente a indicadores de consistência interna da escala, o alfa de Cronbach⁴⁵ obtido nos dois estudos foi semelhante: no nosso situa-se em .88 e no de Griffith e colaboradores (2011b) em .83 para as mães e .87 para os pais, o que pode ser considerado muito bom, confirmando a qualidade da nossa tradução do instrumento e assegurando a fiabilidade dos dados com ele obtidos.

Foi avaliada a homogeneidade dos itens através da correlação corrigida. Todos os itens obtiveram correlações moderadas ou altas com a escala, oscilando entre .321 e .710, com uma média de .551.

Tal como já referimos anteriormente, o tamanho da nossa amostra desaconselha o estudo da dimensionalidade da escala através da análise fatorial. Contudo, pareceu teoricamente pertinente a criação de duas subescalas, uma referente a fatores de stress intrínsecos à criança e outra referente a fatores de stress extrínsecos à criança. Na subescala *fatores intrínsecos à criança* o alfa de Cronbach foi de .842 e na de *fatores extrínsecos à criança* foi de .774, como verificamos na tabela 8.

⁴⁵ O alfa de Cronbach, sendo uma medida de consistência interna, é considerado a melhor estimativa da fidelidade de um teste (Anastasi, 1990; Cronbach, 1951; Nunnally, 1978). DeVellis (1991) propõe o seguinte critério para interpretação do alfa de Cronbach: Alfa < .60 → inaceitável; .60 < alfa < .65 → indesejável; .65 < alfa < .70 → minimamente aceitável; .70 < alfa < .80 → respeitável; .80 < alfa < .90 → muito bom; .90 < alfa → ponderar redução do nº de itens.

Nas subescalas fatores intrínsecos à criança (FIC) e fatores extrínsecos à criança (FEC) foram calculadas as médias reduzidas. A média reduzida consiste na divisão do somatório das respostas do sujeito pelo número de itens da escala, ficando a amplitude teórica igual à escala de resposta. Este procedimento permite a comparação das pontuações de escalas com diferente número de itens.

A média da subescala FIC foi de 1.66 ($DP=0.81$) e a da FEC foi de 1.70 ($DP=0.66$), a diferença entre as duas médias não foi estatisticamente significativa ($t(54)=-0.397, p=.693$).

Não foram encontrados valores *outliers* nas três medidas em estudo (escala total, FIC e FEC). A assimetria estandardizada (assimetria dividida pelo erro da assimetria) assim como a curtose estandardizada foram para as três medidas inferiores a 2. Com base nestes resultados foi assumido que as distribuições das variáveis permitem a utilização de provas paramétricas.

Tabela 8. Análise descritiva da escala de stress parental e subescalas fatores intrínsecos à criança e fatores extrínsecos à criança

Stress parental	Mínimo	Máximo	Média	DP	Assimetria (erro=.322)	Curtose (erro=.634)	Alfa de Cronbach
Total	2,00	38,00	23,56	9,37	-0,261	-0,785	.879
Total (reduzido)	0,14	2,71	1,68	0,67	-0,261	-0,785	.879
Fatores intrínsecos à criança	0,17	3,00	1,66	0,81	-0,234	-1,052	.842
Fatores extrínsecos à criança	0,13	2,88	1,70	0,66	-0,259	-0,444	.774

5.1.3. Impacto positivo

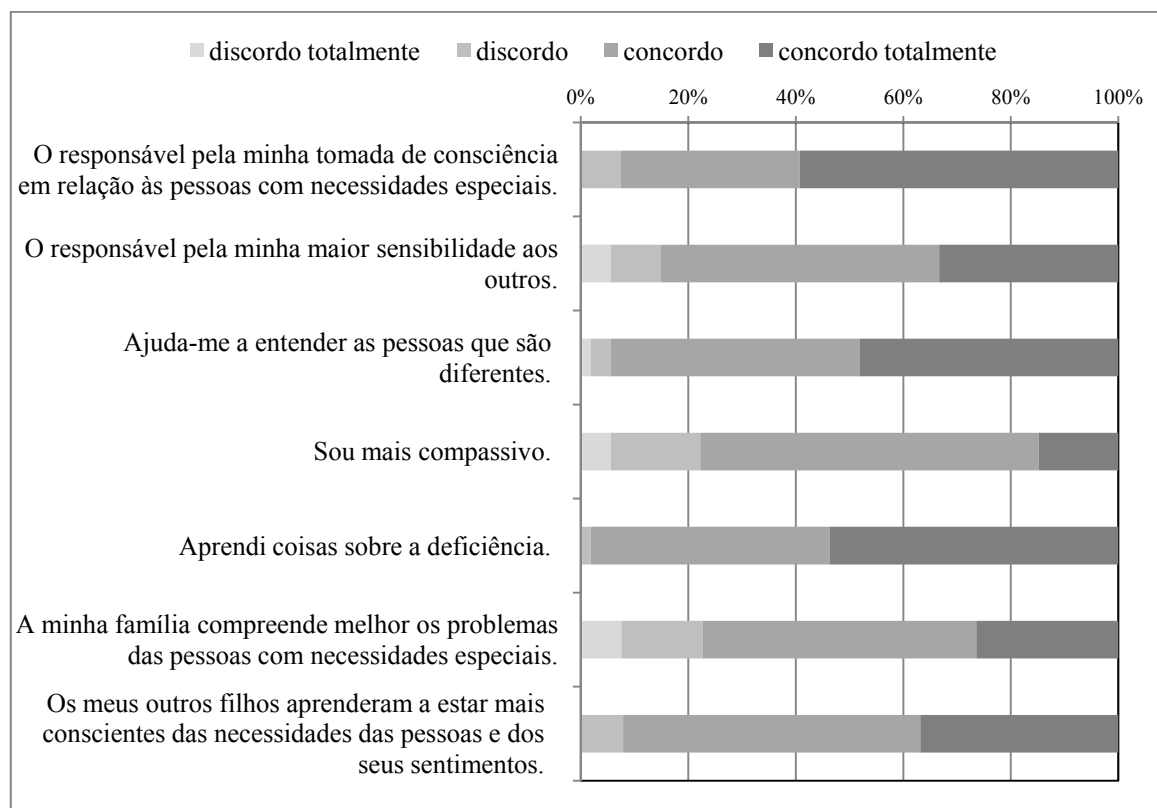
Outro tema em análise é constituído pelas percepções dos pais acerca do impacto positivo da DR do filho na vida familiar. As percepções de impacto positivo foram avaliadas com recurso a quatro dimensões da *Positive Contributions Scale* (PCS), de Behr e colaboradores (1992). Nesta escala é pedido às pessoas que indiquem o nível de concordância/discordância com os enunciados propostos.

Tal como na escala anterior, apresentamos a proporção de respostas em cada opção por item. Para facilitar a interpretação destes resultados, os itens são apresentados por subescala.

A subescala *aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais*

na vida obteve as respostas cuja distribuição observamos no gráfico 7.

Gráfico 7. Distribuição das respostas na subescala *aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida*



Em todas as afirmações foi observada uma clara tendência de concordância. O item 19 (*Aprendi coisas sobre a deficiência*) obteve no polo de concordância 98.14% das respostas. Acima de 90% das respostas no polo de concordância encontramos também o item 12 (*Ajuda-me a entender as pessoas que são diferentes*) com 94.45%, e o item 6 (*O responsável pela minha tomada de consciência em relação às pessoas com necessidades especiais*) com 92.59% (gráfico 7, tabela 9).

No polo da discordância, realçamos as respostas ao item 18 (*Sou mais compassivo*) e ao item 20 (*A minha família compreende melhor os problemas das pessoas com necessidades especiais*) com 22.23% e 22.64% de respostas, respetivamente.

Verificamos que o item 25 obteve 38.18% dados omissos, o que é compreensível na medida em que 20 crianças/jovens são filhos únicos. Uma proporção de dados omissos superiores a 10% pode causar enviesamentos não controláveis nas estratégias de estimação dos dados omissos (Allison, 2002). Por este motivo, o item 25 não foi utilizado no somatório da subescala. Neste item (*Os meus outros filhos aprenderam a*

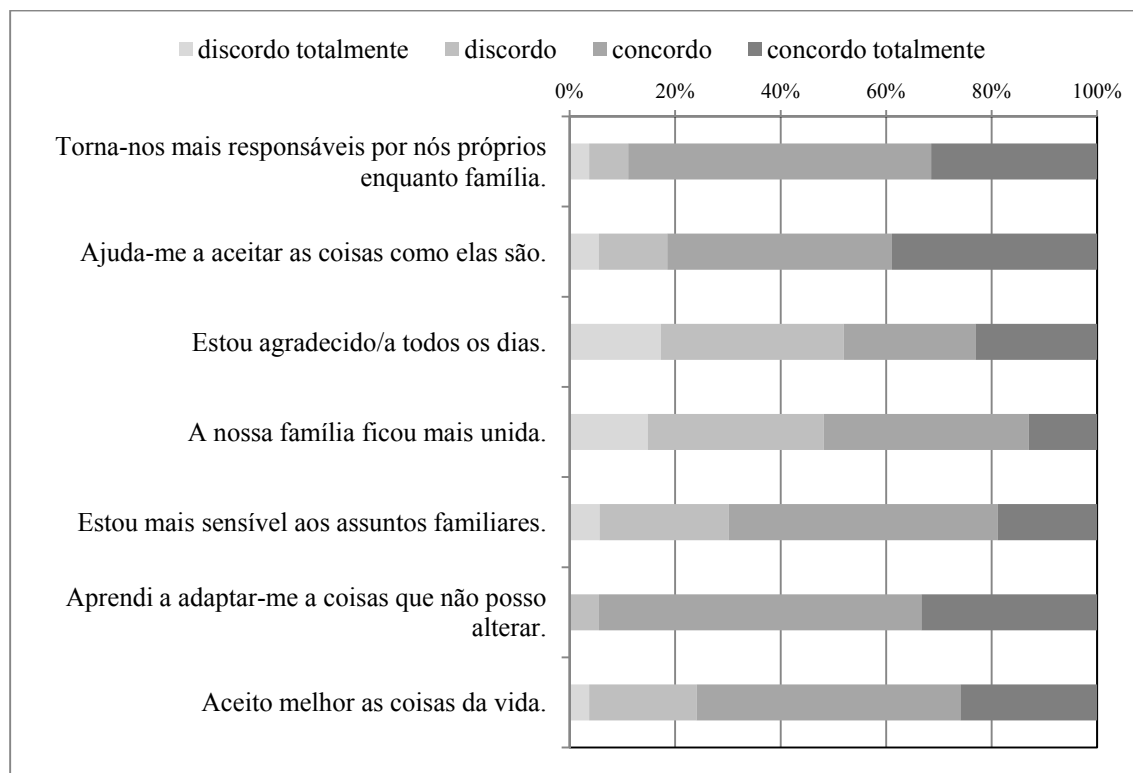
estar mais conscientes das necessidades das pessoas e dos seus sentimentos), 91,18% dos inquiridos que responderam mostraram a sua concordância.

Tabela 9. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala *aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida*

	<i>discordo totalmente</i>		<i>discordo</i>		<i>concordo</i>		<i>concordo totalmente</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
6. O responsável pela minha tomada de consciência em relação às pessoas com necessidades especiais.	0	0,00	4	7,41	18	33,33	32	59,26
8. O responsável pela minha maior sensibilidade aos outros.	3	5,56	5	9,26	28	51,85	18	33,33
12. Ajuda-me a entender as pessoas que são diferentes.	1	1,85	2	3,70	25	46,30	26	48,15
18. Sou mais compassivo.	3	5,56	9	16,67	34	62,96	8	14,81
19. Aprendi coisas sobre a deficiência.	0	0,00	1	1,85	24	44,44	29	53,70
20. A minha família compreende melhor os problemas das pessoas com necessidades especiais.	4	7,55	8	15,09	27	50,94	14	26,42
25. Os meus outros filhos aprenderam a estar mais conscientes das necessidades das pessoas e dos seus sentimentos.	0	0,00	3	8,82	17	50,00	14	41,18

Relativamente à subescala *força e união familiar*, o gráfico 8 e a tabela 10 revelam os resultados obtidos.

Gráfico 8. Distribuição das respostas na subescala *força e união familiar*



O item 24 é o que recolhe maior concordância na subescala *força e união familiar* (*Aprendi a adaptar-me a coisas que não posso alterar*) com 94,44% das respostas neste polo (gráfico 8, tabela 10).

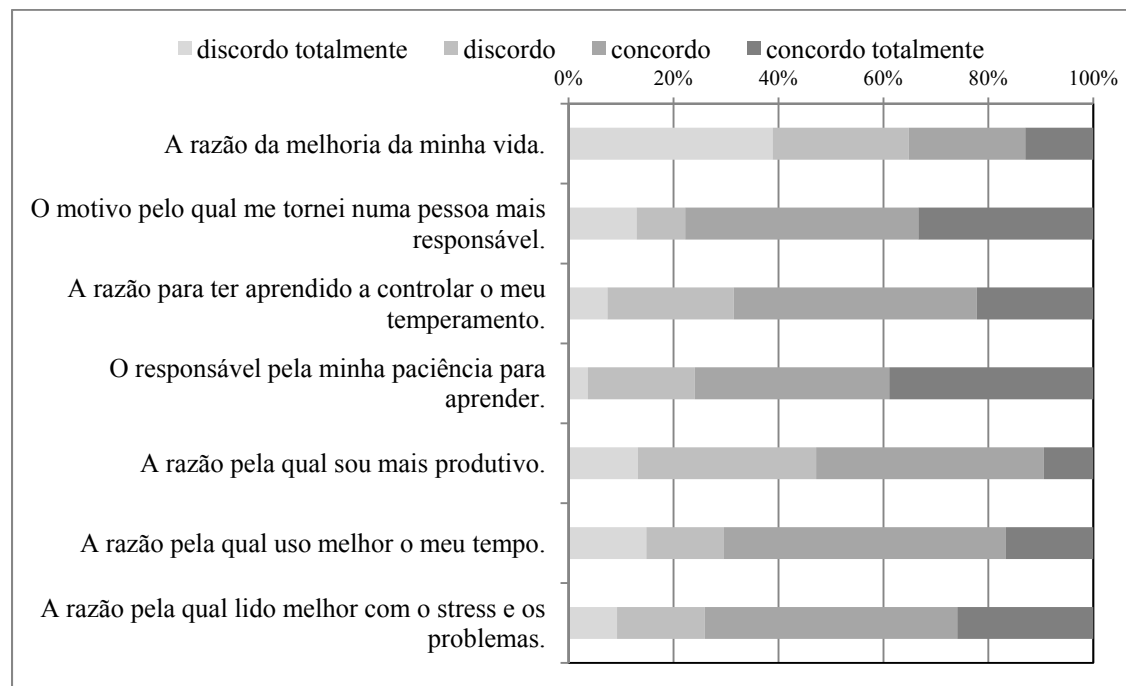
O item 14 (*Torna-nos mais responsáveis por nós próprios enquanto família*) obteve 88.89% de concordância. Salientamos ainda as respostas ao item 15 (*Ajuda-me a aceitar as coisas como elas são*) com o qual 81.48% dos inquiridos concordaram ou concordaram totalmente.

Apenas o item 21 (*Estou agradecido/a todos os dias*) obteve mais respostas no polo de discordância, com 51.02% de respostas nas opções *discordo totalmente* e *discordo*.

Tabela 10. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala *força e união familiar*

	<i>discordo totalmente</i>		<i>discordo</i>		<i>concordo</i>		<i>concordo totalmente</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
14. Torna-nos mais responsáveis por nós próprios enquanto família.	2	3,70	4	7,41	31	57,41	17	31,48
15. Ajuda-me a aceitar as coisas como elas são.	3	5,56	7	12,96	23	42,59	21	38,89
21. Estou agradecido/a todos os dias.	9	17,31	18	34,62	13	25,00	12	23,08
22. A nossa família ficou mais unida.	8	14,81	18	33,33	21	38,89	7	12,96
23. Estou mais sensível aos assuntos familiares.	3	5,66	13	24,53	27	50,94	10	18,87
24. Aprendi a adaptar-me a coisas que não posso alterar.	0	0,00	3	5,56	33	61,11	18	33,33
26. Aceito melhor as coisas da vida.	2	3,70	11	20,37	27	50,00	14	25,93

A subescala *crescimento pessoal e maturidade* obteve os resultados visualizados gráfico 9 e na tabela 11.

Gráfico 9. Distribuição das respostas na subescala *crescimento pessoal e maturidade*

Desta análise verificamos que a proporção de concordância com os itens *crescimento pessoal e maturidade* é menos expressiva que as respostas aos itens das subescalas anteriores (gráfico 9 e tabela 11).

O item 2 (*A razão da melhoria da minha vida*) obteve uma proporção de 64.82% de respostas de discordância.

No polo de concordância temos com proporções superiores a 70% os itens 3 (*O motivo pelo qual me tornei numa pessoa mais responsável*), 5 (*O responsável pela minha paciência para aprender*), 11 (*A razão pela qual lido melhor com o stress e os problemas*) e 10 (*A razão pela qual uso melhor o meu tempo*), com respetivamente 77.77%, 75.93%, 74.08% e 70.37%.

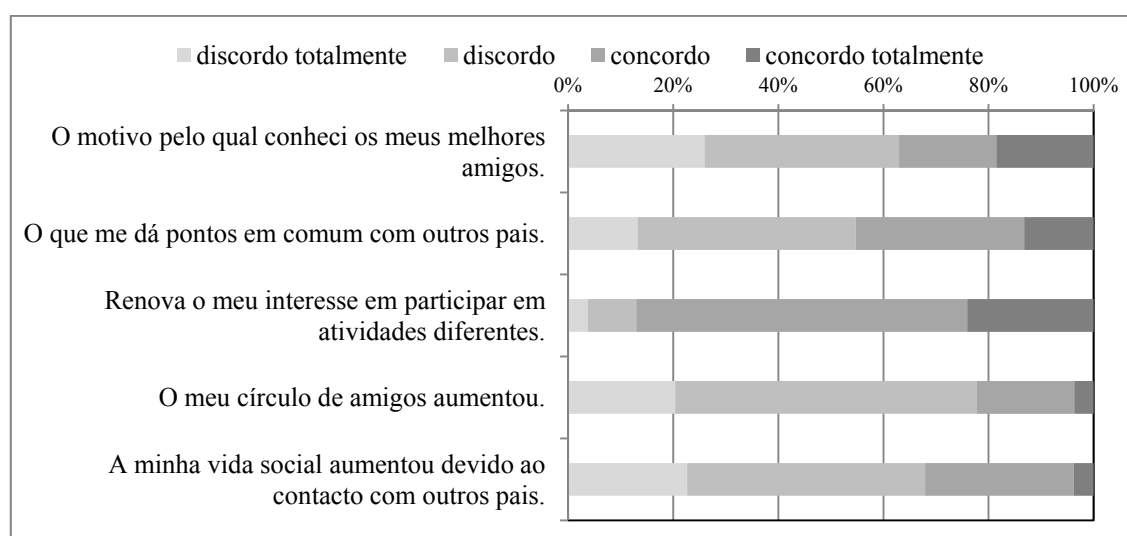
Tabela 11. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala *crescimento pessoal e maturidade*

	<i>discordo totalmente</i>		<i>discordo</i>		<i>concordo</i>		<i>concordo totalmente</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
2. A razão da melhoria da minha vida.	21	38,89	14	25,93	12	22,22	7	12,96
3. O motivo pelo qual me tornei numa pessoa mais responsável.	7	12,96	5	9,26	24	44,44	18	33,33
4. A razão para ter aprendido a controlar o meu temperamento.	4	7,41	13	24,07	25	46,30	12	22,22

5. O responsável pela minha paciência para aprender.	2	3,70	11	20,37	20	37,04	21	38,89
9. A razão pela qual sou mais produtivo.	7	13,21	18	33,96	23	43,40	5	9,43
10. A razão pela qual uso melhor o meu tempo.	8	14,81	8	14,81	29	53,70	9	16,67
11. A razão pela qual lido melhor com o stress e os problemas.	5	9,26	9	16,67	26	48,15	14	25,93

Os valores obtidos na última subescala da PCS, *expansão das redes sociais*, encontram-se representados no gráfico 10 e na tabela 12.

Gráfico 10. Distribuição das respostas na subescala *expansão das redes sociais*



Da análise das respostas aos itens, podemos concluir não ter havido, para a maioria dos inquiridos, expansão das redes sociais (gráfico 10, tabela 12). Apenas o item 13 (*Renova o meu interesse em participar em atividades diferentes*) obteve uma proporção de respostas no polo de concordância superior a 50%, em concreto 87.03%.

A maior discordância surge relativamente ao item 16 (*O meu círculo de amigos aumentou*) com 77.78% de respostas em discordância.

Tabela 12. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala *expansão das redes sociais*

	discordo totalmente		discordo		concordo		concordo totalmente	
	n	%	n	%	n	%	n	%
1. O motivo pelo qual conheci os meus melhores amigos.	14	25,93	20	37,04	10	18,52	10	18,52
7. O que me dá pontos em comum com outros pais.	7	13,21	22	41,51	17	32,08	7	13,21

	discordo totalmente		discordo		concordo		concordo totalmente	
	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%
13. Renova o meu interesse em participar em atividades diferentes.	2	3,70	5	9,26	34	62,96	13	24,07
16. O meu círculo de amigos aumentou.	11	20,37	31	57,41	10	18,52	2	3,70
17. A minha vida social aumentou devido ao contacto com outros pais.	12	22,64	24	45,28	15	28,30	2	3,77

A análise descritiva do conjunto das quatro subescalas da PCS encontra-se representada na tabela 13.

Na subescala *aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida* foi identificado um sujeito com pontuação *outlier* inferior. Para manter o tamanho da amostra o *outlier* foi acomodado através de *winsorização*.

Também nas subescalas *força e união familiar* e *crescimento pessoal e maturidade* foram encontrados um *outlier* inferior, respetivamente, que foram acomodados com o mesmo procedimento. A análise descritiva apresentada na tabela 13 reflete a transformação efetuada. Foi calculada a média reduzida das subescalas, o que permite uma mais fácil interpretação, uma vez que a amplitude teórica fica idêntica à amplitude da escala de resposta (1 - discordo totalmente; 4 - concordo totalmente).

A assimetria estandardizada e a curtose estandardizada foram, nas quatro subescalas, inferiores a 2.

A subescala *aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida* obteve um valor de alfa de Cronbach de .754. A homogeneidade dos itens variou entre .382 e .604 com uma média de .502. A média da escala foi 3.24 ($DP=0.44$).

Para a subescala *força e união familiar* o alfa de Cronbach foi de .741, com a homogeneidade dos itens a oscilar entre .284 e .601 com uma média de .470. O item *A nossa família ficou mais unida* foi o que obteve a correlação corrigida mais baixa (.284), os restantes itens obtiveram correlações acima de .40. Decidimos contudo manter o item na subescala para que os resultados possam ser comparados com outros estudos que utilizaram o mesmo instrumento, e porque a sua exclusão não trazia um acréscimo relevante do alfa de Cronbach. A média da escala foi 2.94 ($DP=0.49$).

Relativamente à subescala *crescimento pessoal e maturidade*, o alfa de Cronbach obtido foi .840, com uma amplitude da homogeneidade dos itens de .483 a .711, com média .596. A média da subescala foi 2.74 ($DP=0.65$).

Por fim, a subescala *expansão das redes sociais* obteve um alfa de Cronbach de

.756, a homogeneidade dos itens variou entre .423 e .625 com uma média de .531. A média da subescala foi 2.40 ($DP=0.60$).

Em termos comparativos, nas quatro subescalas em análise, o estudo de Behr e colaboradores (1992) e o nosso obtiveram médias semelhantes, respetivamente 2.87 e 2.83, tendo sido a subescala *aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida* a que recolheu mais opiniões concordantes dos inquiridos (com uma média de 3.29 na amostra norte americana e 3.24 na amostra portuguesa).

Quanto à medida de consistência interna, nas subescalas *aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida* e *força e união familiar*, o alfa de Cronbach no estudo original situa-se nos 0.80 e 0.86, respectivamente, enquanto no nosso é um pouco inferior (0.754 e 0.741). Por outro lado, as subescalas *crescimento pessoal e maturidade* e *expansão das redes sociais* obtêm um alfa de Cronbach igual nos dois estudos (0.84 e 0.76, respetivamente), reafirmando a fiabilidade deste teste.

Tabela 13. Análise descritiva das subescalas da *Positive Contributions Scale*

Subescalas	Mínimo	Máximo	Média	DP	Assimetria (erro=.325)	Curtose (erro=.639)	Alfa de Cronbach
<i>Aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida</i>	2,33	4,00	3,24	0,44	-0,283	-,608	.754
<i>Força e união familiar</i>	1,99	4,00	2,94	0,49	-0,186	-0,395	.741
<i>Crescimento pessoal e maturidade</i>	1,28	4,00	2,74	0,65	-0,166	-0,265	.840
<i>Expansão das redes sociais</i>	1,00	3,80	2,40	0,60	-0,080	-0,063	.756

Na tabela 14, apresentamos a análise correlacional das quatro subescalas do impacto positivo.

As correlações entre as subescalas da escala de impacto positivo foram todas significativas e de sinal positivo, ou seja, foi observada uma tendência para uma maior pontuação numa das subescalas estar associada a uma maior pontuação nas outras subescalas. Para efetuar a sua interpretação, vamos considerar a magnitude das correlações tendo como referência a classificação de Cohen (1988): de .10 a .29 fraca; de .30 a .50 moderada; acima de .50 forte.

A *aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida* obteve correlações moderadas com o *crescimento pessoal e maturidade* (.349) e com a *expansão das redes sociais* (.328). Com a subescala *força e união familiar* a correlação foi elevada (.572) o que nos informa de uma maior associação entre a capacidade de

aprendizagem com a situação de DR e uma melhor relação familiar. A subescala *crescimento pessoal e maturidade* obteve correlações elevadas com a *força e união familiar* (.616) e com a *expansão das redes sociais* (.632), ou seja, as pessoas que relatam um maior crescimento pessoal são também as que referem mais expansão das redes sociais e mais união familiar.

Tabela 14. Matriz de correlações entre as subescalas do impacto positivo

	ACELPEV	FUF	CPM	ERS
ACELPEV	1			
FUF	,572**	1		
CPM	,349**	,616**	1	
ERS	,328*	,500**	,632**	1

** p<.01; *p<.05

ACELPEV - Aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida; FUF - Força e união familiar; CPM - Crescimento pessoal e maturidade; ERS - Expansão das redes sociais.

5.1.4. Necessidades sentidas pelas famílias

O nosso estudo contempla ainda o tema das necessidades familiares quando um filho apresenta DR e NEE, tendo em conta a perspectiva parental. Recordamos que este tópico concentra cinco subescalas em análise: necessidades de informação, necessidades de apoio, explicar aos outros, serviços da comunidade e necessidades financeiras, adaptadas do QNF, de Pereira (1996). Neste instrumento, é solicitado aos sujeitos que selecionem o nível de necessidade que sentem perante determinadas situações.

Relativamente às necessidades de informação (gráfico 11, tabela 15), o aspeto mais assinalado pelos inquiridos diz respeito aos serviços e aos apoios de que o filho poderá beneficiar no futuro (88.89%). O estudo de Pereira (1996) também obteve um resultado similar, com 87.4% de respostas neste item.

O segundo aspeto mais referido é a necessidade de maior informação sobre a maneira como a criança cresce e se desenvolve (74.07%).

Apenas 37.04% da amostra reconhece a necessidade de maior informação sobre a maneira de falar com o seu filho. Contudo, maior informação sobre a maneira de ensinar o seu filho seria bem-vinda para 64.81% da amostra.

Gráfico 11. Distribuição das respostas na subescala *necessidades de informação*

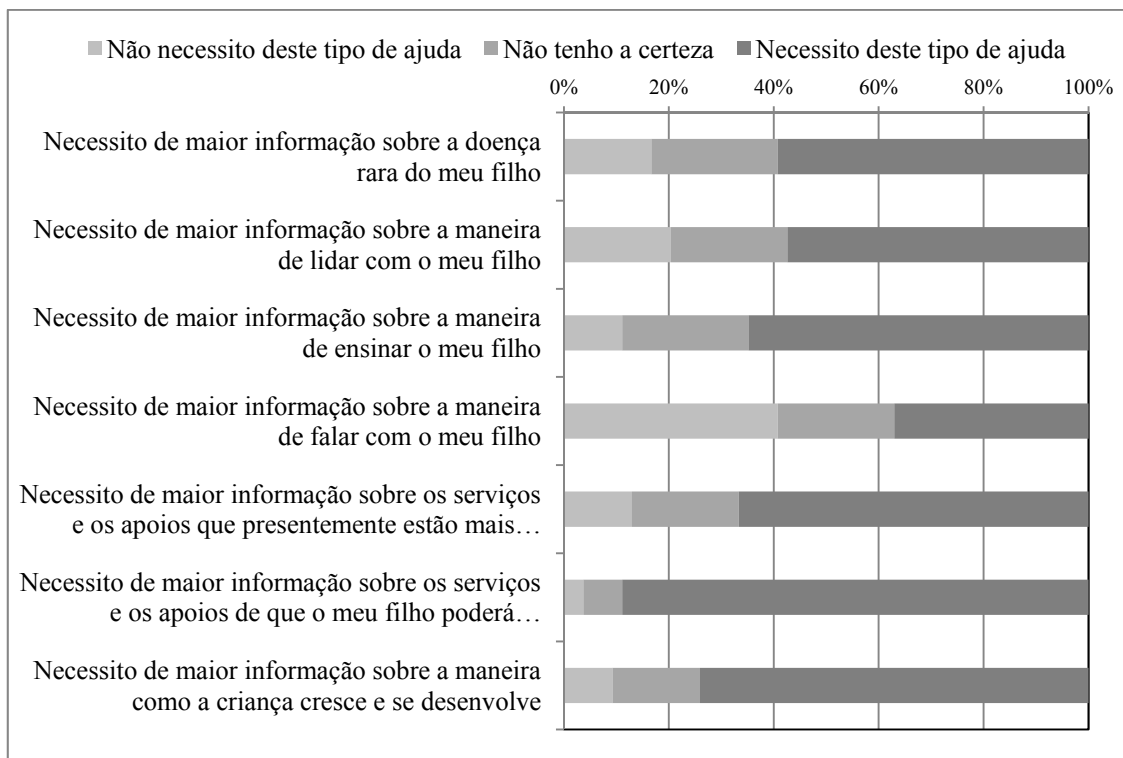


Tabela 15. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala *necessidades de informação*

	<i>Não necessito deste tipo de ajuda</i>		<i>Não tenho a certeza</i>		<i>Necessito deste tipo de ajuda</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
1. Necessito de maior informação sobre a doença rara do meu filho	9	16,67	13	24,07	32	59,26
2. Necessito de maior informação sobre a maneira de lidar com o meu filho	11	20,37	12	22,22	31	57,41
3. Necessito de maior informação sobre a maneira de ensinar o meu filho	6	11,11	13	24,07	35	64,81
4. Necessito de maior informação sobre a maneira de falar com o meu filho	22	40,74	12	22,22	20	37,04
5. Necessito de maior informação sobre os serviços e os apoios que presentemente estão mais indicados para o meu filho	7	12,96	11	20,37	36	66,67
6. Necessito de maior informação sobre os serviços e os apoios de que o meu filho poderá beneficiar no futuro	2	3,70	4	7,41	48	88,89
7. Necessito de maior informação sobre a maneira como a criança cresce e se desenvolve	5	9,26	9	16,67	40	74,07

Na categoria *necessidades de apoio* (gráfico 12, tabela 16) o item 14 (*Necessito de mais tempo para mim próprio(a)*) foi aquele que recebeu mais respostas em necessito deste tipo de ajuda (72.22%). Acima dos 50% estiveram ainda os itens 10 (*Necessito de*

mais oportunidades para me encontrar e falar com os pais de outras crianças com doença rara), 12 (Gostaria de me encontrar regularmente com um conselheiro (médico, psicólogo, técnico de serviço social) com quem possa falar sobre os problemas que a doença rara do meu filho coloca) e 13 (Necessito de informações escritas sobre os pais de crianças que têm a mesma doença que o meu filho), com 55.56%, 53.70% e 55.56%, respectivamente. Neste conjunto de itens os que revelaram menor necessidade por parte da amostra foram o 9 (Necessito ter mais amigos com quem conversar) e o 11 (Necessito de mais tempo para falar com o educador/o(s) professor(es) do meu filho), ambos com 37.04%.

Já na investigação de Pereira (1996), a *necessidade de apoio* mais apontada foi o desejo de se encontrar e falar com um conselheiro sobre os problemas colocados pela deficiência do filho (68.61%), tendo a necessidade de tempo para tratar de si registado apenas 49.6% de respostas.

Gráfico 12. Distribuição das respostas na subescala *necessidades de apoio*

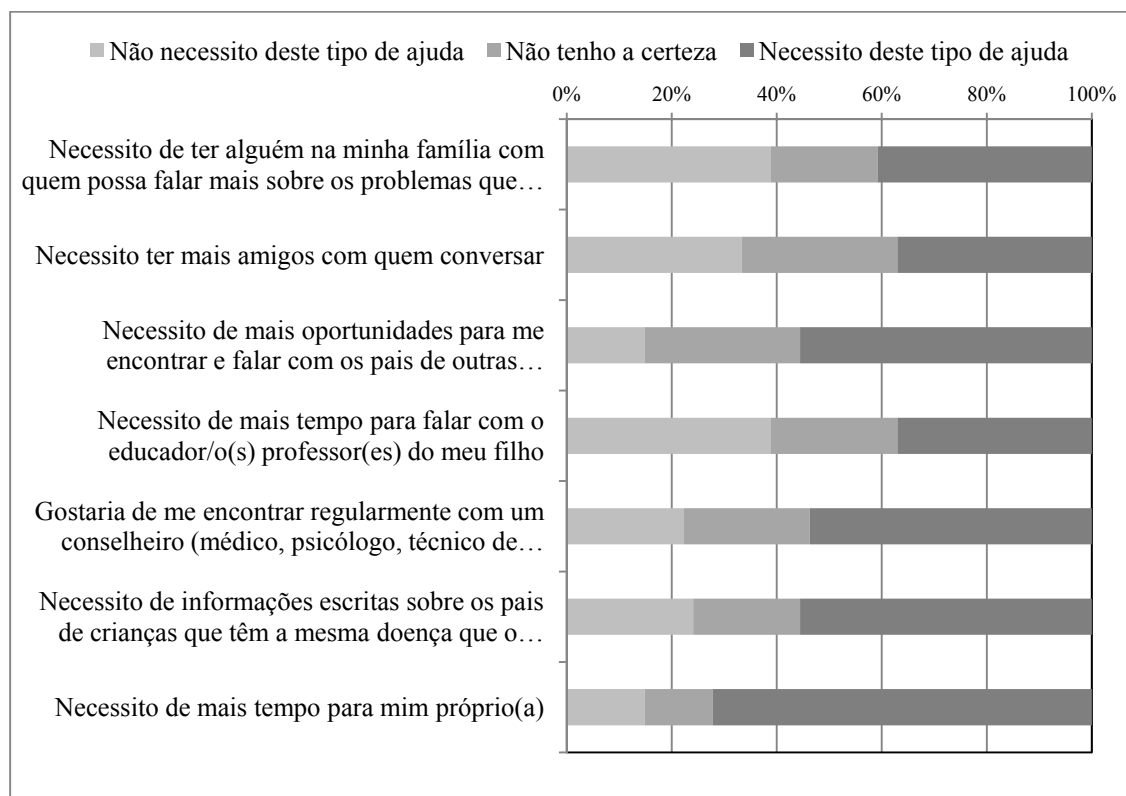


Tabela 16. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala *necessidades de apoio*

	<i>Não necessito deste tipo de ajuda</i>		<i>Não tenho a certeza</i>		<i>Necessito deste tipo de ajuda</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
8. Necessito de ter alguém na minha família com quem possa falar mais sobre os problemas que a doença rara do meu filho coloca	21	38,89	11	20,37	22	40,74
9. Necessito ter mais amigos com quem conversar	18	33,33	16	29,63	20	37,04
10. Necessito de mais oportunidades para me encontrar e falar com os pais de outras crianças com doença rara	8	14,81	16	29,63	30	55,56
11. Necessito de mais tempo para falar com o educador/o(s) professor(es) do meu filho	21	38,89	13	24,07	20	37,04
12. Gostaria de me encontrar regularmente com um conselheiro (médico, psicólogo, técnico de serviço social) com quem possa falar sobre os problemas que a doença rara do meu filho coloca	12	22,22	13	24,07	29	53,70
13. Necessito de informações escritas sobre os pais de crianças que têm a mesma doença que o meu filho	13	24,07	11	20,37	30	55,56
14. Necessito de mais tempo para mim próprio(a)	8	14,81	7	12,96	39	72,22

A categoria *explicar aos outros* (gráfico 13, tabela 17), obteve em todos os seus itens menos de 30% de respostas na opção *necessito deste tipo de ajuda*. Aparentemente este tipo de necessidade não é sentido pela maioria da amostra.

Também no estudo de Pereira (1996) esta categoria foi pouco valorizada no seu conjunto pelas famílias (24.2%).

Gráfico 13. Distribuição das respostas na subescala *explicar aos outros*

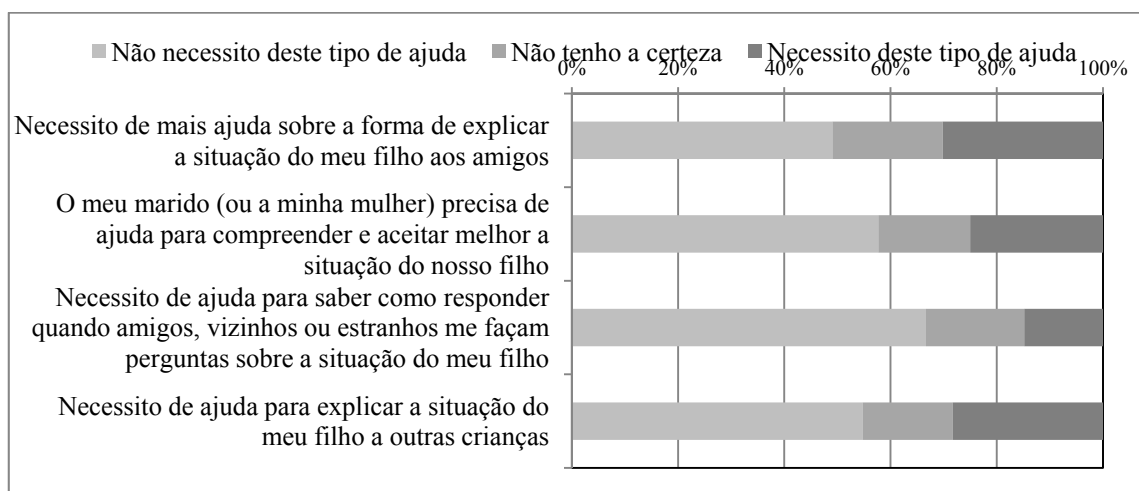


Tabela 17. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala *explicar aos outros*

	<i>Não necessito deste tipo de ajuda</i>		<i>Não tenho a certeza</i>		<i>Necessito deste tipo de ajuda</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
15. Necessito de mais ajuda sobre a forma de explicar a situação do meu filho aos amigos	26	49,06	11	20,75	16	30,19
16. O meu marido (ou a minha mulher) precisa de ajuda para compreender e aceitar melhor a situação do nosso filho	30	57,69	9	17,31	13	25,00
17. Necessito de ajuda para saber como responder quando amigos, vizinhos ou estranhos me façam perguntas sobre a situação do meu filho	36	66,67	10	18,52	8	14,81
18. Necessito de ajuda para explicar a situação do meu filho a outras crianças	29	54,72	9	16,98	15	28,30

Quanto aos *serviços da comunidade* (gráfico 14, tabela 18), o item 20 (*Necessito de ajuda para encontrar um serviço que fique com o meu filho quando eu tiver necessidade (descansar, ir ao cinema, ...), por períodos curtos, e que esteja habilitado para assumir essa responsabilidade*) é o que foi mais vezes registado pelos inquiridos como uma necessidade percebida (57.41%).

Nos resultados obtidos nesta categoria por Pereira (1996), a maior necessidade apontada pelos pais relaciona-se com a ajuda para encontrar “*um serviço de apoio social e educativo*” para os seus filhos (53.5%).

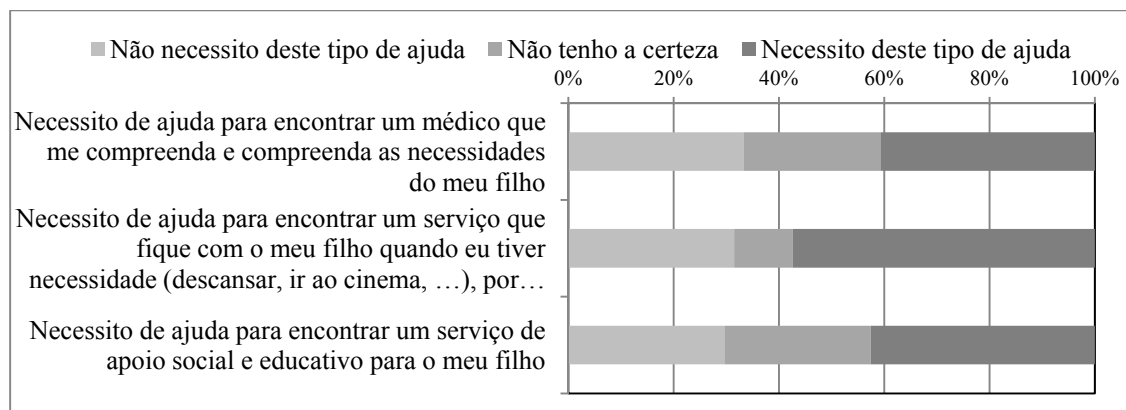
Gráfico 14. Distribuição das respostas na subescala *serviços da comunidade*

Tabela 18. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala *serviços da comunidade*

	<i>Não necessito deste tipo de ajuda</i>		<i>Não tenho a certeza</i>		<i>Necessito deste tipo de ajuda</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
19. Necessito de ajuda para encontrar um médico que me compreenda e compreenda as necessidades do meu filho	18	33,33	14	25,93	22	40,74
20. Necessito de ajuda para encontrar um serviço que fique com o meu filho quando eu tiver necessidade (descansar, ir ao cinema, ...), por períodos curtos, e que esteja habilitado para assumir essa responsabilidade	17	31,48	6	11,11	31	57,41
21. Necessito de ajuda para encontrar um serviço de apoio social e educativo para o meu filho	16	29,63	15	27,78	23	42,59

Na apresentação da última subescala - *necessidades financeiras*, verificamos através da análise do gráfico 15 e da tabela 19 que mais de metade da amostra necessita deste tipo de ajuda para os aspetos referidos nos itens 22 (*Necessito de maior ajuda no pagamento de despesas como: alimentação, cuidados médicos, terapeutas, transportes, ajudas técnicas (cadeira de rodas, prótese auditiva, máquina braille...)*) e 24 (*Necessito de maior ajuda para pagar despesas com terapeutas, estabelecimentos de educação especial ou outros serviços de que o meu filho necessita*), com 53.70% e 54.72%, respetivamente.

No conjunto, esta categoria também foi valorizada pela maioria dos pais no estudo de Pereira (1996), com 57.4% de respostas positivas.

Gráfico 15. Distribuição das respostas na subescala *necessidades financeiras*

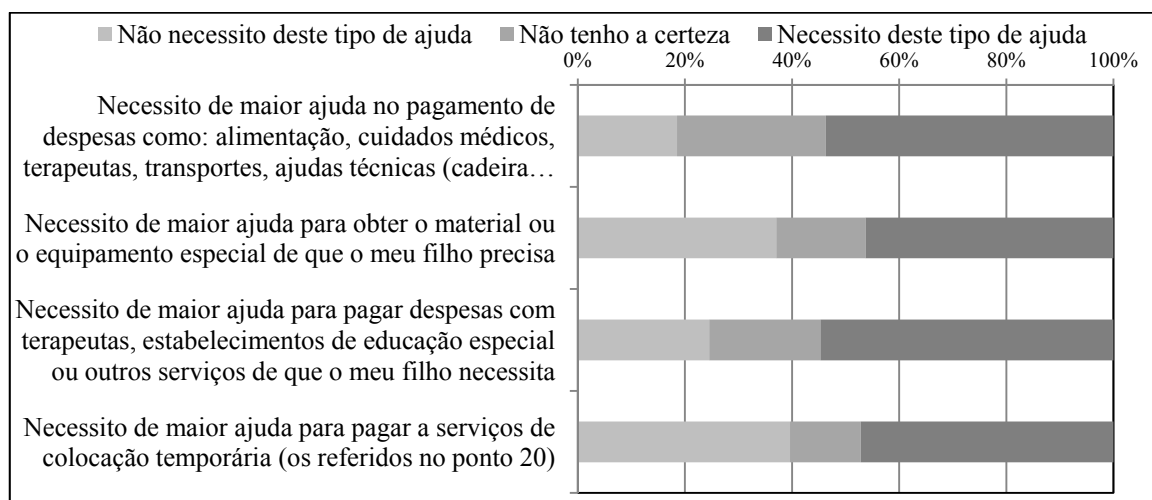


Tabela 19. Frequências relativas e absolutas das respostas aos itens da subescala *necessidades financeiras*

	<i>Não necessito deste tipo de ajuda</i>		<i>Não tenho a certeza</i>		<i>Necessito deste tipo de ajuda</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
22. Necessito de maior ajuda no pagamento de despesas como: alimentação, cuidados médicos, terapêutas, transportes, ajudas técnicas (cadeira de rodas, prótese auditiva, máquina braille...)	10	18,52	15	27,78	29	53,70
23. Necessito de maior ajuda para obter o material ou o equipamento especial de que o meu filho precisa	20	37,04	9	16,67	25	46,30
24. Necessito de maior ajuda para pagar despesas com terapêutas, estabelecimentos de educação especial ou outros serviços de que o meu filho necessita	13	24,53	11	20,75	29	54,72
25. Necessito de maior ajuda para pagar a serviços de colocação temporária (os referidos no ponto 20)	21	39,62	7	13,21	25	47,17

Na escala *necessidades sentidas pela família* nenhum item obteve mais de 10% de dados omissos e esta situação ocorreu apenas com um sujeito que foi excluído dos cálculos. O Little's MCAR test não foi significativo ($\chi^2(119)=129.928$, $p=.232$) e, por isso, foi assumido que os dados omissos tinham uma distribuição completamente aleatória (MCAR) e foram estimados com o procedimento EM.

Na subescala *necessidades de informação* foi identificado um *outlier* inferior que foi *winsorizado*.

A tabela 20 apresenta a análise descritiva das cinco subescalas. No estudo levado a cabo por Pereira (1996), este tipo de análise não foi efetuada, pelo que não podemos comparar dados estatísticos.

A subescala *necessidades de informação* obteve um alfa de Cronbach de .729, a homogeneidade dos itens variou entre .271 (item 1) e .546 com uma média de .446. A subescala obteve uma média de 2.48 ($DP=0.43$).

No que diz respeito à subescala *necessidades de apoio* o item 14 (*Necessito de mais tempo para mim próprio*) obteve uma correlação corrigida de .111, a sua exclusão da subescala traz um acréscimo ao alfa de Cronbach de .718 para .751. Neste caso o item degrada a medida, de forma que optámos por excluí-lo da pontuação da subescala. Nos restantes itens a homogeneidade variou entre .380 e .667 com uma média de .495. A média da subescala foi de 2.18 ($DP=0.56$).

Na subescala *explicar aos outros* o alfa de Cronbach foi de .726 e as correlações corrigidas dos itens variaram entre .241 (item 16) e .730 com uma média de .533. A

exclusão do item 16 incrementou o alfa de Cronbach para .817. A média desta subescala foi de 1.68 ($DP=0.71$).

Apenas na subescala *explicar aos outros* foi observada uma assimetria estandardizada superior a dois ($0.686/0.325=2.11$). Para a utilização de provas estatísticas paramétricas esta variável foi sujeita a transformação logarítmica. Após transformação, a assimetria estandardizada assumiu um valor inferior a 2 e a sua correlação com a variável original foi de .989.

Na subescala *serviços à comunidade* o item 19 obteve uma correlação corrigida de .048, o que determinou a sua exclusão. A correlação bivariada entre os dois restantes itens foi de .588. A média da subescala foi de 2.19 ($DP=0.79$).

Na subescala *necessidades financeiras* o alfa de Cronbach foi de .817, com uma amplitude de .593 a .780 com uma média de .643. A média da escala foi 2.21 ($DP=0.70$).

Todas as subescalas obtiveram curtoses estandardizadas inferiores a 2.

Tabela 20. Análise descritiva das subescalas de necessidades sentidas pela família

Subescalas	Mínimo	Máximo	Média	DP	Assimetria (erro=.325)	Curtose (erro=.639)	Alfa de Cronbach
<i>Necessidades de informação</i>	1,42	3,00	2,48	0,43	-0,429	0,347	.729
<i>Necessidades de apoio</i>	1,00	3,00	2,18	0,56	-0,502	-0,644	.751
<i>Explicar aos outros</i>	1,00	3,00	1,68	0,71	0,686	-0,913	.817
<i>Serviços da comunidade</i>	1,00	3,00	2,19	0,79	-0,469	-1,321	.588 ^a
<i>Necessidades financeiras</i>	1,00	3,00	2,21	0,70	-0,459	-1,023	.817

^a Correlação bivariada entre os dois itens.

A partir da análise da tabela 21, acedemos às correlações entre as subescalas do questionário de necessidades das famílias.

A subescala *serviços da comunidade* não se correlacionou significativamente com as subescalas *necessidades de informação* (.170), *necessidades de apoio* (.048) e *explicar aos outros* (.096), mas obteve uma correlação moderada com a subescala *necessidades financeiras* (.455).

A subescala *necessidades de informação* correlacionou-se moderadamente com a *necessidade de apoio* (.438), com *explicar aos outros* (.423) e com as *necessidades financeiras* (.475).

Há ainda a realçar a correlação moderada entre as *necessidades de apoio* e o

explicar aos outros (.453) e as *necessidades financeiras* (.470).

Desta análise, constatamos que quanto mais as famílias sentem as necessidades económicas, mais as necessidades de informação, de apoio e de serviços da comunidade são também relatadas.

Tabela 21. Matriz de correlações entre as subescalas do questionário sobre necessidades das famílias

	NI	NA	EO	SC	NF
NI	1				
NA	.438**	1			
EO	.423**	.453**	1		
SC	.170 ^{ns}	.048 ^{ns}	.096 ^{ns}	1	
NF	.475**	.470**	.299*	.455**	1

^{ns} não significativo; ** $p < .01$; * $p < .05$

NI - Necessidades de informação; NA - Necessidades de apoio; EO - Explicar aos outros; SC - Serviços da comunidade; NF - Necessidades financeiras.

5.1.5. Perceção dos pais sobre a escola do seu filho com Doença Rara

Tendo em conta que a escola faz parte integrante da vida pessoal e familiar de uma criança/jovem com DR e NEE, incluímos no nosso estudo a perspetiva parental sobre os serviços educativos prestados ao seu filho.

Apresentamos inicialmente os dados obtidos relacionados com a escolaridade da criança e que se encontram explanados na tabela 22.

Das crianças da amostra à data da realização do inquérito, 20.75% frequentavam o jardim de infância, 43.40% frequentavam o 1º ciclo, 18.87% o 2º ciclo, 15.09% o 3º ciclo e 1.87% o ensino secundário.

Os contactos com o educador/professor/diretor de turma são diários para 48.15% da amostra e semanais para 31.48%.

As crianças não excedem as 10 faltas por ano devido à doença em 52.83% dos casos, apenas 13.21% dos inquiridos reportam mais de 41 faltas por ano.

A satisfação com os serviços educativos é referida por 61.11% da amostra e apenas 11.11% se consideram muito satisfeitos. A insatisfação é referida por 27.77% dos pais (*muito insatisfeito e insatisfeito*).

Tabela 22. Caracterização da escolaridade

		<i>n</i>	%
Nível de ensino que o seu filho frequenta*	Jardim de infância	11	20.75
	1º ciclo	23	43.40
	2º ciclo	10	18.87
	3º ciclo	8	15.09
	Secundário	1	1.87
Qual a frequência de contactos com o educador/professor/diretor de turma do seu filho (presencialmente, por escrito ou por telefone) **	Diariamente	26	48.15
	Semanalmente	17	31.48
	Mensalmente	6	11.11
	Uma vez por período	5	9.26
	Uma vez por ano	0	0.00
	Nunca	0	0.00
Quantos dias de absentismo (faltas) o seu filho apresenta em média por ano na escola, devido a problemas de saúde relacionados com a sua DR	Até 10 faltas	28	52.83
	11 a 20 faltas	9	16.98
	21 a 30 faltas	6	11.32
	31 a 40 faltas	3	5.66
	Mais de 41 faltas	7	13.21
De uma forma geral, como se sente em relação aos serviços educativos prestados ao seu filho	Muito insatisfeito	2	3.70
	Insatisfeito	13	24.07
	Satisfeito	33	61.11
	Muito satisfeito	6	11.11

*Nos dois casos de apoio ao domicílio e Intervenção Precoce os pais não consideraram o nível de ensino frequentado, uma vez que as crianças não podem ir à escola. **Num destes casos, os pais não referiram a frequência dos contactos.

Na tabela 23, sobre a frequência de contactos por nível de ensino, podemos observar que para alguns inquiridos o contacto com a escola mantém uma frequência diária ou semanal, mesmo para além do jardim de infância e 1º ciclo, não havendo situações de contactos que ocorram apenas uma vez por ano ou que nunca ocorram (neste quadro incluiu-se uma das crianças que tem contacto com o sistema educativo através da Intervenção Precoce).

Tabela 23. Nível de escolaridade *versus* frequência dos contactos com o educador/professor/diretor de turma do filho

Qual a frequência de contactos com o educador/professor/diretor de turma do seu filho	Nível de ensino que o seu filho frequenta									
	Jardim de infância		1º ciclo		2º ciclo		3º ciclo		Secundário	
	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%
Diariamente	9	81.82	9	39.13	4	40.00	4	44.44		
Semanalmente	2	18.18	8	34.78	3	30.00	2	18.18	1	11.11
Mensalmente	0	0.00	3	13.04	2	20.00	1	11.11		
Uma vez por período	0	0.00	3	13.04	1	10.00	1	11.11		
Uma vez por ano	0	0.00	0	0.00	0	0.00	0	0.00		
Nunca	0	0.00	0	0.00	0	0.00	0	0.00		

Apresentamos, de seguida, os resultados obtidos no questionário de perceção dos pais acerca dos serviços educativos para crianças com doenças crónicas, baseado no de Shiu (2005). Neste instrumento eram apresentadas várias afirmações em que se pedia o grau de concordância dos inquiridos, havendo ainda a opção *não se aplica*. Verificámos que, na nossa amostra, esta opção foi assinalada várias vezes (>10%), levando a que não seja possível analisar as respostas a este questionário como se de uma escala se tratasse, ou seja, não é possível obter pontuações através do somatório das respostas aos itens. Em alternativa, será efetuada uma análise descritiva exaustiva e as respostas em *não se aplica* serão igualmente analisadas, já que têm valor informativo.

Para facilitar a interpretação os itens foram agrupados por temáticas criando categorias: desempenho académico da criança, serviços educativos de apoio, amizades e bem-estar na escola, comunicação/relação escola-família, *coping* familiar e gestão escolar das necessidades médicas.

Na categoria *desempenho académico da criança* (tabela 24, gráfico 16), a proporção de respostas em *não se aplica* é muito elevada. Apenas no item 39 (*Frequentar a escola não é importante para o meu filho*) a opção *não se aplica* obteve menos de 10% de respostas (9.80%). Nos restantes itens a frequência relativa foi superior a 40% atingindo os 72.55% no item 27 (*O meu filho pede trabalho para fazer quando se prepara para uma longa ausência da escola*).

Verificámos que nesta categoria a opção “*não se aplica*” foi selecionada, na sua maioria, por sujeitos que referiram as limitações severas provocadas pela DR na participação em atividades do dia a dia, não sendo, portanto, o desempenho académico uma preocupação dos pais. É o caso dos itens 3 (*Ter êxito na escola é importante para o meu filho*), 8 (*O desempenho académico do meu filho é tão bom como os dos seus*

colegas), 15 (*Manter-se a par do que é leccionado na escola é um desafio para o meu filho*), 22 (*O meu filho tem problemas mais importantes do que o trabalho escolar para se preocupar*) e 28 (*Estou preocupado com o desempenho académico do meu filho*). Por outro lado, nos itens que referem as ausências frequentes à escola por motivo de doença, esta opção foi também maioritariamente assinalada pelos sujeitos que indicaram um baixo nível de absentismo. Foi o que sucedeu nos itens 14 (*Os colegas do meu filho ajudam-no a manter-se informado sobre a matéria que perdeu durante uma ausência prolongada*), 18 (*Peço trabalho para o meu filho durante as ausências*) e 27 (*O meu filho pede trabalho para fazer quando se prepara para uma longa ausência da escola*).

Analisando agora as respostas dos sujeitos para quem os itens se aplicam, o item 3 (*Ter êxito na escola é importante para o meu filho*) é o que obtém uma maior proporção de respostas de concordância (42.31%). A maior discordância foi observada no item 39 (*Frequentar a escola não é importante para o meu filho*) com 82.35% de respostas neste polo. Realçamos ainda o item 8 (*O desempenho académico do meu filho é tão bom como o dos seus colegas*) que obteve 33.33% de respostas não concordantes. Da mesma forma, o item 28 (*Estou preocupado(a) com o desempenho académico do meu filho*) recebeu mais de um terço de respostas que revelam a preocupação dos pais com o desempenho académico do filho (36.54%).

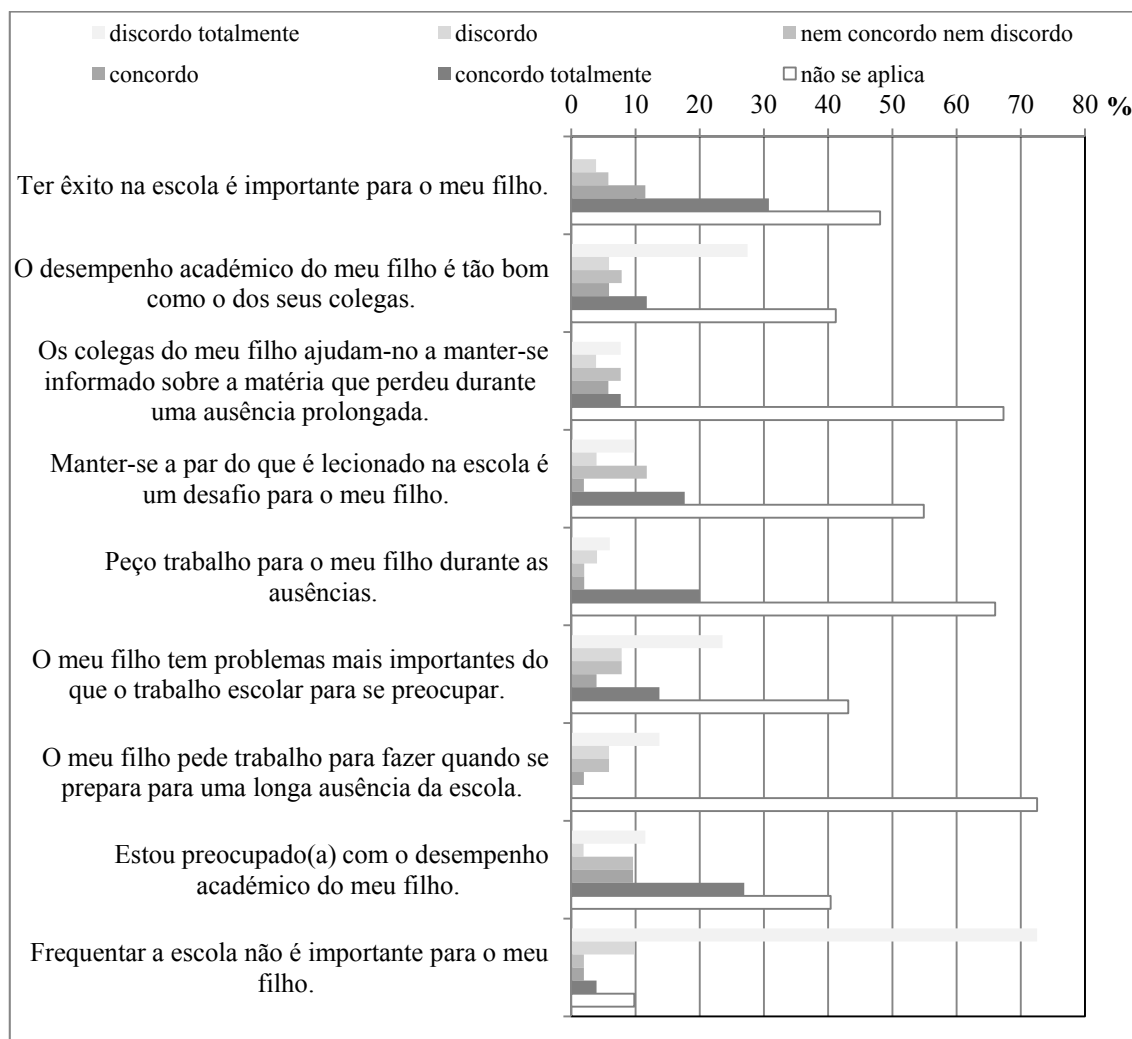
Comparando os resultados obtidos com os do estudo de Shiu (2005), também a grande maioria dos pais australianos considera que frequentar a escola é importante para o filho (item 3, com 88%), apesar de cerca de metade dos progenitores manifestarem preocupação com o seu desempenho académico (item 28, em que se registaram 47% de respostas positivas). Por outro lado, uma maioria de 75% dos inquiridos considera que ter êxito na escola é importante para o filho (item 3). O estudo de Shiu (2005) reporta ainda que um terço dos alunos que faltam obtém apoio dos seus colegas (item 14), o que enfatiza o papel dos pares na vida escolar dos alunos com doença.

Tabela 24. Distribuição das respostas aos itens da categoria desempenho académico da criança/jovem com Doença Rara e Necessidades Educativas Especiais

	<i>discordo totalmente</i>		<i>discordo</i>		<i>nem concordo nem discordo</i>		<i>concordo</i>		<i>concordo totalmente</i>		<i>não se aplica</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
3. Ter êxito na escola é importante para o meu filho.	0	00.00	2	3.85	3	5.77	6	11.54	16	30.77	25	48.08
8. O desempenho académico do meu filho é tão bom como o dos seus colegas.	14	27.45	3	5.88	4	7.84	3	5.88	6	11.76	21	41.18

	<i>discordo totalmente</i>		<i>discordo</i>		<i>nem concordo nem discordo</i>		<i>concordo</i>		<i>concordo totalmente</i>		<i>não se aplica</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
14. Os colegas do meu filho ajudam-no a manter-se informado sobre a matéria que perdeu durante uma ausência prolongada.	4	7.69	2	3.85	4	7.69	3	5.77	4	7.69	35	67.31
15. Manter-se a par do que é lecionado na escola é um desafio para o meu filho.	5	9.80	2	3.92	6	11.76	1	1.96	9	17.65	28	54.90
18. Peço trabalho para o meu filho durante as ausências.	3	6.00	2	4.00	1	2.00	1	2.00	10	20.00	33	66.00
22. O meu filho tem problemas mais importantes do que o trabalho escolar para se preocupar.	12	23.53	4	7.84	4	7.84	2	3.92	7	13.73	22	43.14
27. O meu filho pede trabalho para fazer quando se prepara para uma longa ausência da escola.	7	13.73	3	5.88	3	5.88	1	1.96	0	0.00	37	72.55
28. Estou preocupado(a) com o desempenho académico do meu filho.	6	11.54	1	1.92	5	9.62	5	9.62	14	26.92	21	40.38
39. Frequentar a escola não é importante para o meu filho.	37	72.55	5	9.80	1	1.96	1	1.96	2	3.92	5	9.80

Gráfico 16. Distribuição das respostas pelas opções na categoria *desempenho acadêmico da criança/jovem com DR e NEE*



As respostas na categoria *serviços educativos e de apoio acedidos pelo aluno com DR e NEE* podem ser analisadas na tabela 25 e no gráfico 17.

Recordamos que a maioria das crianças e jovens não tinha um elevado número de faltas à escola associadas à DR (menos de 10 faltas por ano devido à doença - 52.83% das crianças/jovens, mais de 41 faltas por ano - 13.21%), logo os itens que se dirigem àqueles que têm elevado número de faltas não se aplica a estas crianças/jovens. Este é o caso dos itens 32 (*Depois de uma longa ausência da escola, o professor dá trabalhos ao meu filho para se atualizar*) e 38 (*O professor não dá trabalho adicional ao meu filho durante as longas ausências*), com 72.00% e 63.27% de respostas na opção *não se aplica*. Por outro lado, os pais que referiram limitações severas na participação das atividades diárias também estão incluídos neste conjunto.

Há por parte dos pais a perceção de que *O(s) educador(es) /professor(es) age(m) adequadamente em relação às necessidades do seu filho* (item 41), com 63.27% de

respostas de concordância.

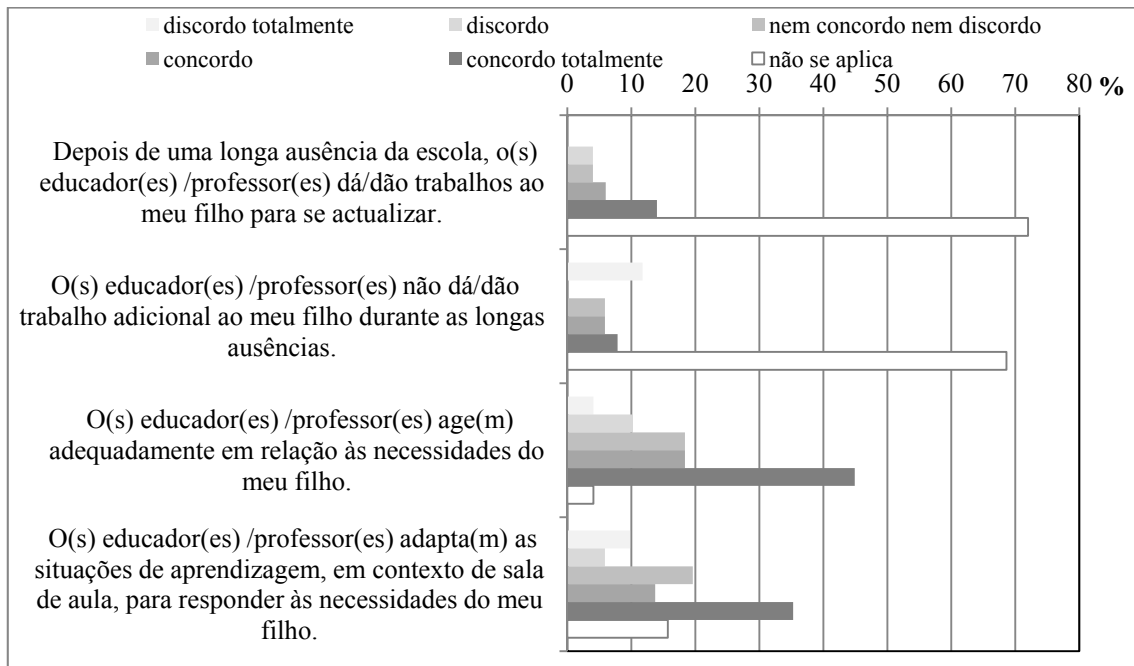
Quase metade da amostra (49.02%) concorda com o item 44 (*O(s) educador(es) /professor(es) adapta(m) as situações de aprendizagem, em contexto de sala de aula, para responder às necessidades do meu filho*).

No estudo de Shiu (2005), foi possível analisar as opiniões sobre as ausências à escola e consequentes serviços educativos de apoio para colmatar as lacunas, uma vez que se registaram valores significativos relativamente ao absentismo. Mais de um terço dos pais australianos reporta no item 32 que *Depois de uma longa ausência à escola, os professores dão trabalhos ao meu filho para se atualizar* (38%) e 40% indica que tal não sucede.

Tabela 25. Distribuição das respostas aos itens da categoria serviços educativos de apoio acedidos pelo aluno com Doença Rara e Necessidades Educativas Especiais

	<i>discordo totalmente</i>		<i>discordo</i>		<i>nem concordo nem discordo</i>		<i>concordo</i>		<i>concordo totalmente</i>		<i>não se aplica</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
32. Depois de uma longa ausência da escola, o(s) educador(es) /professor(es) dá/dão trabalhos ao meu filho para se atualizar.	0	0.00	2	4.00	2	4.00	3	6.00	7	14.00	36	72.00
38. O(s) educador(es) /professor(es) não dá/dão trabalho adicional ao meu filho durante as longas ausências.	6	11.76	0	0.00	3	5.88	3	5.88	4	7.84	35	68.63
41. O(s) educador(es) /professor(es) age(m) adequadamente em relação às necessidades do meu filho.	2	4.08	5	10.20	9	18.37	9	18.37	22	44.90	2	4.08
44. O(s) educador(es) /professor(es) adapta(m) as situações de aprendizagem, em contexto de sala de aula, para responder às necessidades do meu filho.	5	9.80	3	5.88	10	19.61	7	13.73	18	35.29	8	15.69

Gráfico 17. Distribuição das respostas pelas opções na categoria *serviços educativos de apoio acedidos pelo aluno com DR e NEE*



Tal como anteriormente, na categoria *amizades e bem-estar na escola* (tabela 26, gráfico 18) dois itens obtiveram um elevado número de respostas em *não se aplica*. É o caso dos itens 2 (*O meu filho tem dificuldade em falar sobre a sua doença com os outros alunos*) e 7 (*Quando o meu filho permanece no hospital por longos períodos os amigos da escola contactam-no regularmente*), com 67.31% e 58.82%, respetivamente.

Mais uma vez, verificamos que esta opção é maioritariamente assinalada pelos indivíduos que indicaram limitações severas ditadas pela patologia e o baixo nível de absentismo escolar por motivos de doença. Tal sucede também nos itens 11 (*Os amigos da escola convidam o meu filho para festas e atividades sociais ao fim de semana*), com 42.31% de respostas em *não se aplica* e 30 (*Incentivo o meu filho a participar nas atividades escolares*), em 38.46% dos inquiridos.

Das respostas dos sujeitos verificamos que a escola é reconhecida como uma importante fonte de apoio social para 78.43% da amostra (item 1) e que é desejo de 84.32% dos inquiridos que o seu filho seja tratado como as outras crianças ou jovens (item 17).

Apesar de apenas 44.23% das crianças/jovens participar inteiramente nas atividades normais da escola (item 25), o bem-estar é relatado por mais de metade dos pais, como constatamos nos resultados obtidos no item 23 (*O meu filho não gosta de ir para a escola*), com 60.78% no polo da discordância e no item 9 (*O meu filho está*

sempre feliz na escola), com 59.52% no polo oposto.

Relativamente às amizades na escola, nenhum enunciado recebeu de 50% ou mais de respostas que denotem preocupação dos pais com este facto.

Realçamos ainda o item 16 (*O meu filho tem sinais visíveis da doença*) que obteve a maioria dos resultados concordantes, com 53.84%.

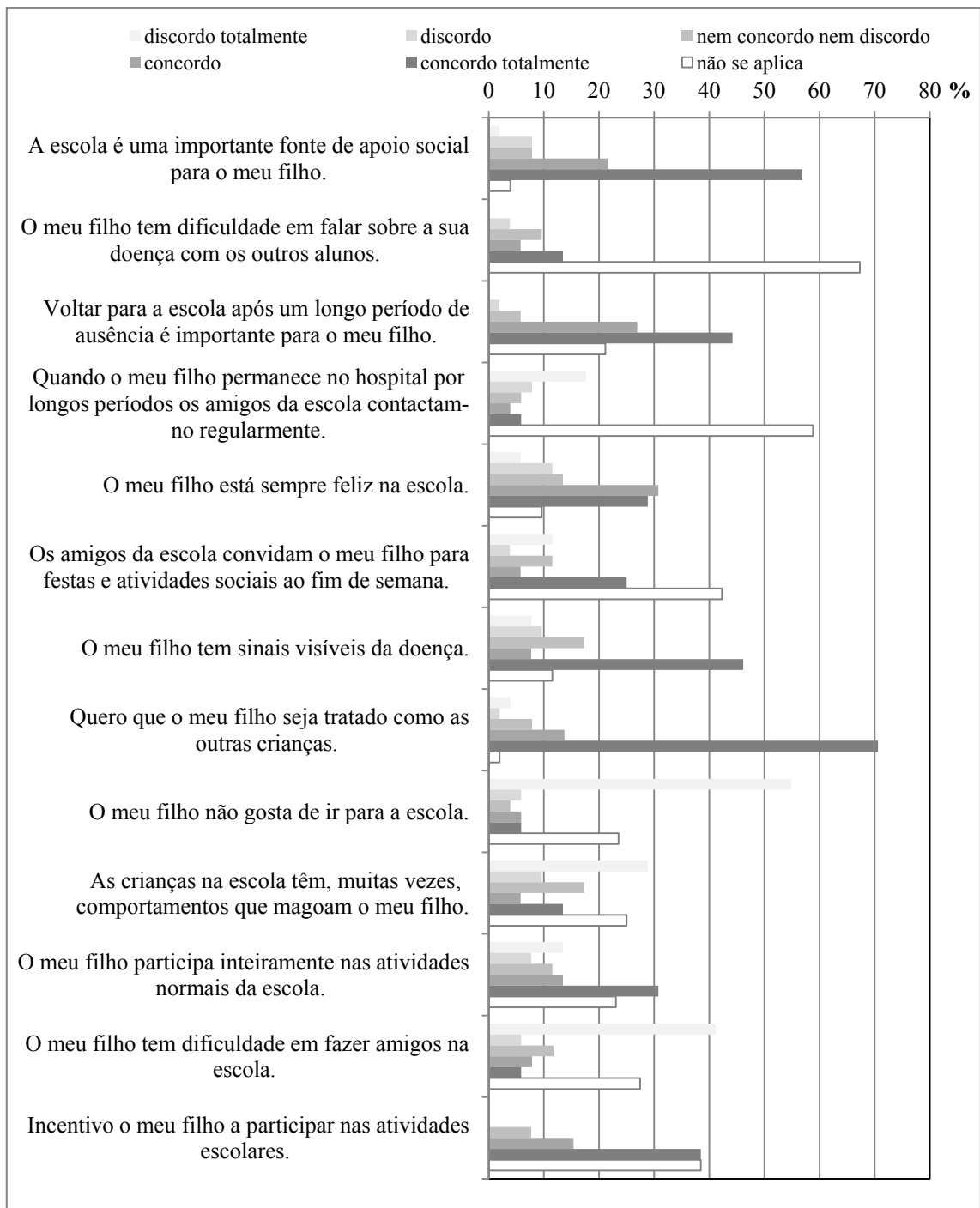
No estudo de Shiu (2005), 80% dos pais também consideram a escola como uma importante fonte de apoio social para os seus filhos (item 1), considerando que estão felizes neste contexto (item 9, com 57%). A escola representa o local onde as crianças/jovens mais convivem, pelo que 40% dos pais referem que os filhos têm pouco contacto com os pares fora do espaço escolar (item 11). Por outro lado, em caso de permanência prolongada no hospital, 42% dos filhos são contactados pelos amigos da escola (item 7).

Tabela 26. Distribuição das respostas aos itens da categoria *amizades e bem-estar na escola*

	<i>discordo totalmente</i>		<i>Discordo</i>		<i>nem concordo nem discordo</i>		<i>concordo</i>		<i>concordo totalmente</i>		<i>não se aplica</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
1. A escola é uma importante fonte de apoio social para o meu filho.	1	1.96	4	7.84	4	7.84	11	21.57	29	56.86	2	3.92
2. O meu filho tem dificuldade em falar sobre a sua doença com os outros alunos.	0	0.00	2	3.85	5	9.62	3	5.77	7	13.46	35	67.31
4. Voltar para a escola após um longo período de ausência é importante para o meu filho.	0	0.00	1	1.92	3	5.77	14	26.92	23	44.23	11	21.15
7. Quando o meu filho permanece no hospital por longos períodos os amigos da escola contactam-no regularmente.	9	17.65	4	7.84	3	5.88	2	3.92	3	5.88	30	58.82
9. O meu filho está sempre feliz na escola.	3	5.77	6	11.54	7	13.46	16	30.77	15	28.85	5	9.62
11. Os amigos da escola convidam o meu filho para festas e atividades sociais ao fim de semana.	6	11.54	2	3.85	6	11.54	3	5.77	13	25.00	22	42.31
16. O meu filho tem sinais visíveis da doença.	4	7.69	5	9.62	9	17.31	4	7.69	24	46.15	6	11.54
17. Quero que o meu filho seja tratado como as outras crianças.	2	3.92	1	1.96	4	7.84	7	13.73	36	70.59	1	1.96
23. O meu filho não gosta de ir para a escola.	28	54.90	3	5.88	2	3.92	3	5.88	3	5.88	12	23.53
24. As crianças na escola têm, muitas vezes, comportamentos que magoam o meu filho.	15	28.85	5	9.62	9	17.31	3	5.77	7	13.46	13	25.00
25. O meu filho participa inteiramente nas atividades normais da escola.	7	13.46	4	7.69	6	11.54	7	13.46	16	30.77	12	23.08

	<i>discordo totalmente</i>		<i>Discordo</i>		<i>nem concordo nem discordo</i>		<i>concordo</i>		<i>concordo totalmente</i>		<i>não se aplica</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
29. O meu filho tem dificuldade em fazer amigos na escola.	21	41.18	3	5.88	6	11.76	4	7.84	3	5.88	14	27.45
30. Incentivo o meu filho a participar nas atividades escolares.	0	0.00	0	0.00	4	7.69	8	15.38	20	38.46	20	38.46

Gráfico 18. Distribuição das respostas pelas opções na categoria *amizades e bem-estar na escola*



Na categoria *comunicação e relação escola-família*, cujos resultados apresentamos na tabela 27 e no gráfico 19, o item 5 (*O(s) educador(es) /professor(es) conversa(m) comigo sobre aquilo que eu acho importante para a educação do meu filho*) obteve 60.78% das respostas no polo de concordância, o que aponta no sentido que, na maioria dos casos, existe diálogo entre o encarregado de educação e o professor/educador. Confirmando esta opinião, temos as respostas ao item 33 (*Raramente comunico com o(s) educador(es) /professor(es) do meu filho*) com 71.15% de respostas no polo de discordância; ao item 35 (*Informo o(s) educador(es) /professor(es) quando o meu filho vai estar ausente da escola por um longo período devido à doença*) com 69.23% de respostas no polo de concordância e ao item 37 (*Sinto-me à-vontade para comunicar as necessidades médicas do meu filho à escola*) com 82.69% de concordância.

Ainda assim, quase metade dos pais (46.15%) refere que gostariam de ter um maior envolvimento na informação sobre os objetivos educacionais do filho (item36).

O estudo de Shiu (2005) salienta que a grande parte das famílias gostaria de estar mais envolvida na informação dos objetivos educacionais do seu filho (item 36, com 62%), sendo que mais de um terço admite no item 20 que os professores não têm tempo suficiente para falarem sobre as necessidades individuais das crianças/jovens (37%). Por outro lado, 55% de pais australianos reconhecem que foram informados pelos docentes sobre o mau desempenho dos filhos (item 10).

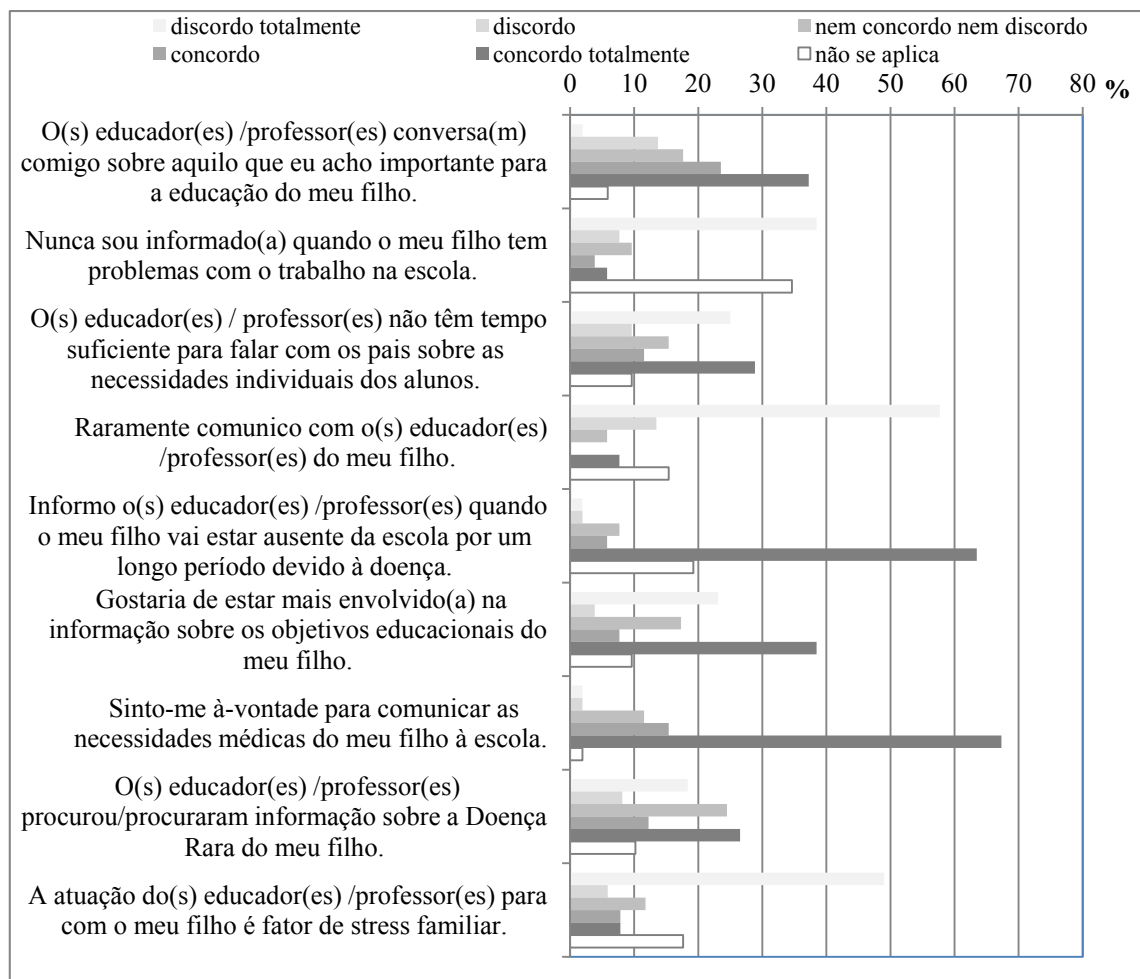
Tabela 27. Distribuição das respostas aos itens da categoria *comunicação e relação escola-família*

	<i>discordo totalmente</i>		<i>discordo</i>		<i>nem concordo nem discordo</i>		<i>concordo</i>		<i>concordo totalmente</i>		<i>não se aplica</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
5. O(s) educador(es) /professor(es) conversa(m) comigo sobre aquilo que eu acho importante para a educação do meu filho.	1	1.96	7	13.73	9	17.65	12	23.53	19	37.25	3	5.88
10. Nunca sou informado(a) quando o meu filho tem problemas com o trabalho na escola.	20	38.46	4	7.69	5	9.62	2	3.85	3	5.77	18	34.62
20. O(s) educador(es) / professor(es) não têm tempo suficiente para falar com os pais sobre as necessidades dos alunos.	13	25.00	5	9.62	8	15.38	6	11.54	15	28.85	5	9.62
33. Raramente comunico com o(s) educador(es) /professor(es) do meu filho.	30	57.69	7	13.46	3	5.77	0	.00	4	7.69	8	15.38
35. Informo o(s) educador(es)	1	1.92	1	1.92	4	7.69	3	5.77	33	63.46	10	19.23

/professor(es) quando o meu filho vai estar ausente da escola por um longo período devido à doença.

36. Gostaria de estar mais envolvido(a) na informação sobre os objetivos educacionais do meu filho.	12	23.08	2	3.85	9	17.31	4	7.69	20	38.46	5	9.62
37. Sinto-me à-vontade para comunicar as necessidades médicas do meu filho à escola.	1	1.92	1	1.92	6	11.54	8	15.38	35	67.31	1	1.92
42. O(s) educador(es) /professor(es) procurou/procuraram informação sobre a Doença Rara do meu filho.	9	18.37	4	8.16	12	24.49	6	12.24	13	26.53	5	10.20
43. A atuação do(s) educador(es) /professor(es) para com o meu filho é fator de stress familiar.	25	49.02	3	5.88	6	11.76	4	7.84	4	7.84	9	17.65

Gráfico 19. Distribuição das respostas pelas opções na categoria *comunicação e relação escola-família*



Relativamente à categoria *coping familiar*, a partir da análise da tabela 28 e do

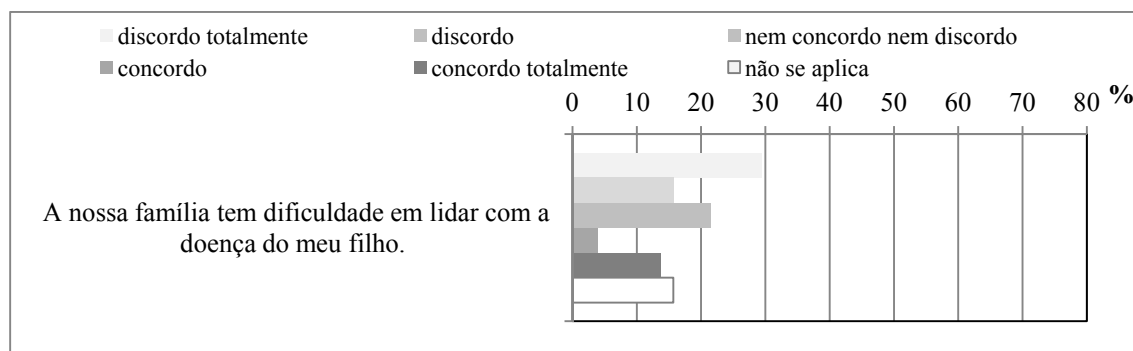
Gráfico 20, verificamos que 45.10% das famílias não têm dificuldades em lidar com a doença do filho. Esta dificuldade é relatada apenas por 17.65% dos inquiridos. No entanto, 37.26% evitam a questão com respostas em *nem concordo nem discordo* e *não se aplica*.

Shiu (2005) encontrou uma relação entre problemas de *coping* das famílias com o facto dos filhos não gostarem da escola, de terem relações pobres entre pares e de apresentarem um desempenho escolar comprometido. Por sua vez, estes pais também mantinham contactos limitados com a escola.

Tabela 28. Distribuição das respostas no *coping* familiar

	discordo totalmente		discordo		nem concordo nem discordo		concordo		concordo totalmente		não se aplica	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
12. A nossa família tem dificuldade em lidar com a doença do meu filho.	15	29.41	8	15.69	11	21.57	2	3.92	7	13.73	8	15.69

Gráfico 20. Distribuição das respostas no *coping* familiar



Por fim, os resultados obtidos para a categoria *gestão escolar das necessidades médicas do aluno* encontram-se representados na tabela 29 e no gráfico 21.

Assinalaram a opção *não se aplica* no item 13 (*Os profissionais do hospital transmitem informação importante aos profissionais da escola sobre a doença do meu filho*) 30.77% da amostra, enquanto 42.31% respondem no polo de discordância.

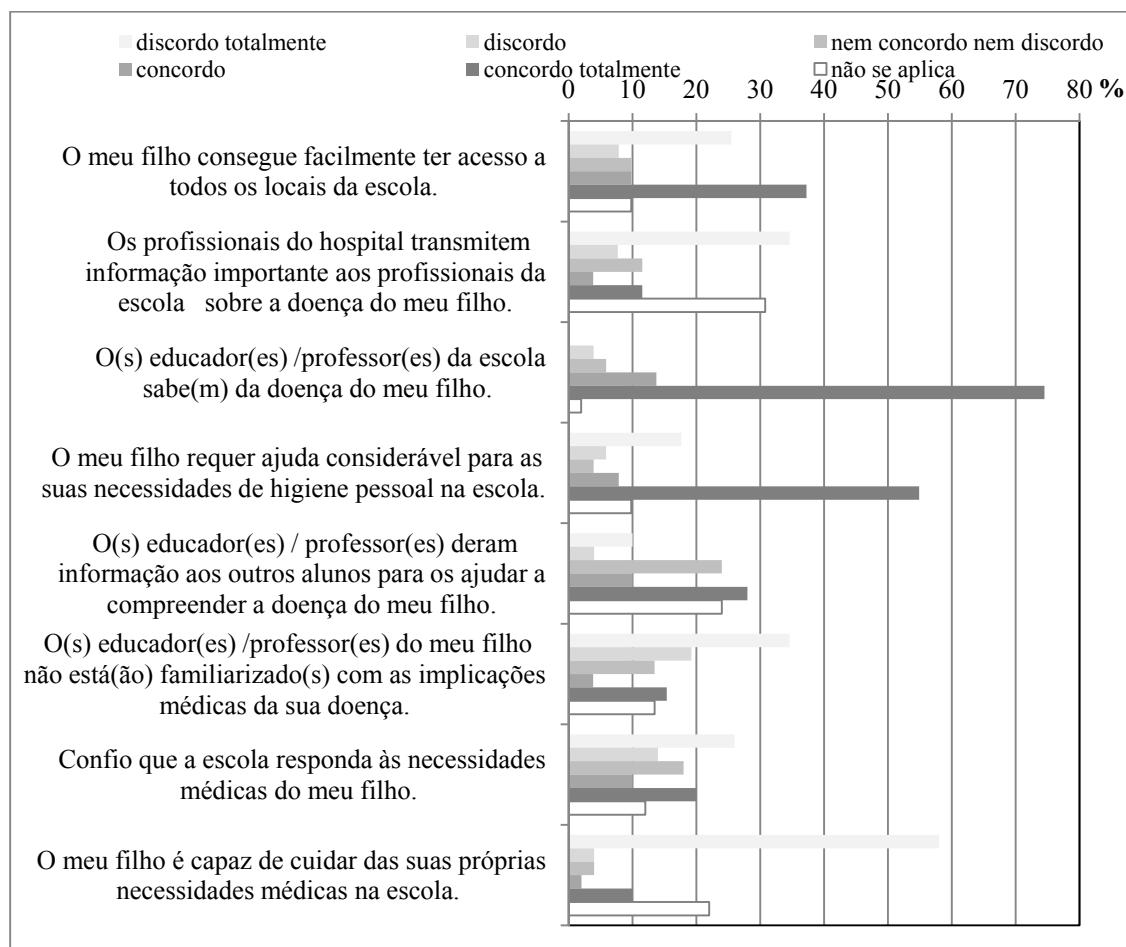
Realçamos ainda 62.74% de concordância com o item 21 (*O meu filho requer ajuda considerável para as suas necessidades de higiene pessoal na escola*) e 62.00% de discordância com o item 40 (*O meu filho é capaz de cuidar das suas próprias necessidades médicas na escola*), mostrando as acentuadas limitações, e consequente

dependência, de uma parte significativa dos filhos dos nossos inquiridos.

Apesar de mais de metade dos pais (53.85%) discordarem do item 31 (*O(s) educador(es) /professor(es) do meu filho não está(ão) familiarizado(s) com as implicações médicas da sua doença*), apenas 30% confiam que a escola responda às necessidades médicas do filho (item 34). Já o estudo de Shiu (2005) aponta para 58% de pais confiantes nesta questão e metade indica que os professores estão familiarizados com as necessidades médicas do filho (item 31, com 51%).

Tabela 29. Distribuição das respostas aos itens da categoria *gestão escolar das necessidades médicas do aluno*

	<i>discordo totalmente</i>		<i>discordo</i>		<i>nem concordo nem discordo</i>		<i>concordo</i>		<i>concordo totalmente</i>		<i>não se aplica</i>	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
6. O meu filho consegue facilmente ter acesso a todos os locais da escola.	13	25.49	4	7.84	5	9.80	5	9.80	19	37.25	5	9.80
13. Os profissionais do hospital transmitem informação importante aos profissionais da escola sobre a doença do meu filho.	18	34.62	4	7.69	6	11.54	2	3.85	6	11.54	16	30.77
19. O(s) educador(es) /professor(es) da escola sabe(m) da doença do meu filho.	0	0.00	2	3.92	3	5.88	7	13.73	38	74.51	1	1.96
21. O meu filho requer ajuda considerável para as suas necessidades de higiene pessoal na escola.	9	17.65	3	5.88	2	3.92	4	7.84	28	54.90	5	9.80
26. O(s) educador(es) / professor(es) deram informação aos outros alunos para os ajudar a compreender a doença do meu filho.	5	10.00	2	4.00	12	24.00	5	10.00	14	28.00	12	24.00
31. O(s) educador(es) /professor(es) do meu filho não está(ão) familiarizado(s) com as implicações médicas da sua doença.	18	34.62	10	19.23	7	13.46	2	3.85	8	15.38	7	13.46
34. Confio que a escola responda às necessidades médicas do meu filho.	13	26.00	7	14.00	9	18.00	5	10.00	10	20.00	6	12.00
40. O meu filho é capaz de cuidar das suas próprias necessidades médicas na escola.	29	58.00	2	4.00	2	4.00	1	2.00	5	10.00	11	22.00

Gráfico 21. Distribuição das respostas pelas opções na categoria *gestão escolar das necessidades médicas do aluno*


5.2. Associações entre variáveis

Para além do estudo das escalas e subescalas em separado, interessa-nos também verificar as interdependências dos resultados obtidos entre os vários instrumentos aplicados. Apresentamos de seguida as correlações apuradas entre a perceção de impacto positivo e a de impacto negativo, entre esta e as necessidades sentidas pelas famílias e ainda as correlações observadas entre o impacto positivo e as necessidades familiares.

Tendo em conta a abrangência da temática em estudo e tratando-se de uma investigação de carácter exploratório que pretende abrir outras vias para futuras análises, optámos por não proceder a uma análise correlacional das várias escalas e subescalas com as variáveis sociodemográficas.

5.2.1. Impacto negativo *versus* impacto positivo

Focamo-nos agora na apresentação e análise correlacional das subescalas de percepção do impacto positivo e do impacto negativo/stress (tabela 30), nomeadamente *aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida, força e união familiar, crescimento pessoal e maturidade e expansão de redes sociais versus* stress parental total, stress relacionado com fatores intrínsecos (FIC) e extrínsecos à criança (FEC).

Verificamos que as medidas de impacto negativo não se correlacionam com as de impacto positivo. Ou seja, apesar da existência de respostas que indicam uma percepção de aspetos positivos decorrentes da tarefa de educação de um filho com DR, não há associação entre este indicador e uma diminuição ou aumento do índice de stress parental, pelo que os fenómenos do stress parental e do impacto positivo são independentes.

Os estudos de Hastings e Taunt (2002) apontam no mesmo sentido, tendo os autores concluído que o impacto positivo coexiste com o negativo, mas é independente deste.

Tabela 30. Correlação entre as subescalas do impacto positivo e do impacto negativo

	Stress parental Total	Stress parental FIC	Stress parental FEC
Aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida	-.026 ^{ns}	-.004 ^{ns}	-.042 ^{ns}
Força e união familiar	-.027 ^{ns}	.008 ^{ns}	-.055 ^{ns}
Crescimento pessoal e maturidade	-.061 ^{ns}	-.038 ^{ns}	-.073 ^{ns}
Expansão das redes sociais	.094 ^{ns}	.176 ^{ns}	.005 ^{ns}

^{ns} não significativo

FIC - Fatores intrínsecos à criança; FEC - Fatores extrínsecos à criança.

5.2.2. Impacto negativo *versus* necessidades sentidas pela família

No contexto da nossa investigação, julgamos pertinente proceder também à análise correlacional entre as subescalas do impacto negativo e das necessidades sentidas pela família que pode ser observada na tabela 31.

Como seria de esperar, todas as correlações são positivas, isto é, quanto maior é a intensidade com que o sujeito refere impacto negativo na sua vida decorrente da DR do seu filho, tanto maior serão as necessidades sentidas pela família. Algumas

correlações têm valores moderados e fortes, sendo de salientar que a *necessidade de informação* se correlacionou significativamente com o total de stress parental (.521) e de forma moderada com o FIC (.476) e com o FEC (.483).

As *necessidades de apoio* correlacionaram-se moderadamente com o FIC (.324), mas não se correlacionaram significativamente com o FEC (.232). Ou seja, as necessidades de apoio sentidas pela família dizem sobretudo respeito aos fatores intrínsecos à criança. Exemplificando, a maioria dos pais refere ser moderadamente e muito stressante a experiência de vigiar constantemente o estado de saúde do filho para o caso de mudanças súbitas (67.27%), pelo que uma percentagem significativa dos inquiridos refere necessidade de apoio por não terem mais tempo para si próprios (72.22%).

Explicar aos outros obteve uma correlação moderada com o total de stress parental (.348), bem como com as subescalas FIC (.327) e FEC (.314).

A *necessidade de serviços da comunidade* não se correlaciona significativamente com o FIC (.231), mas obteve uma correlação de magnitude elevada com o FEC (.500). Dito de outra forma, quanto maior a necessidade sentida de serviços da comunidade, maior é o stress sentido com fatores extrínsecos à criança. Podemos tomar como exemplo o resultado obtido relativamente à necessidade de ajuda para encontrar um serviço habilitado que fique com o filho durante as ausências dos pais (referido por 57.41% dos inquiridos), bem como o facto de mais de metade dos pais apontarem como moderadamente e muito stressante terem de providenciar cuidados adequados ao filho, quando não podem estar presentes (54.55%).

As *necessidades financeiras* correlacionam-se moderadamente com o stress parental (.410), sugerindo que as dificuldades económicas também contribuem para a percepção do impacto negativo da DR na família, apesar da GSSS (Griffith et al., 2001b) não prever itens específicos para aferir o stress relacionado com o fator económico.

Podemos verificar que as necessidades sentidas pela família estão associadas a um aumento de stress, sendo a necessidade de informação o aspeto que mais stress causa aos pais. Como vimos na revisão da literatura, são vários os autores que também atribuem à falta de informação, comum nas DR's, o mal-estar que as famílias sentem na educação de um filho com estas patologias (Gilmore & Campbell, 2006; Griffith et al., 2011a; Van den Borne et al., 1999).

Tabela 31. Correlação entre as subescalas do impacto negativo e das necessidades sentidas pela família

	Stress parental Total	Stress parental FIC	Stress parental FEC
Necessidades de informação	.521**	.476**	.483**
Necessidades de apoio	.300*	.324*	.232 ^{ns}
Explicar aos outros	.348**	.327*	.314*
Serviços da comunidade	.403**	.231 ^{ns}	.500**
Necessidades financeiras	.410**	.363**	.391**

^{ns} não significativo; ** $p < .01$; * $p < .05$

FIC - Fatores intrínsecos à criança; FEC- Fatores extrínsecos à criança.

5.2.3. Impacto positivo *versus* necessidades sentidas pela família

Os resultados obtidos nas correlações entre as subescalas de perceção do impacto positivo e das necessidades sentidas pela família estão descritos na tabela 32.

Podemos verificar que não foram encontradas correlações significativas entre estas subescalas. À semelhança da independência entre os fenómenos do stress parental e do impacto positivo, constatamos que estes também são independentes das necessidades familiares, o que vai ao encontro das conclusões de Hastings e Taunt (2002). Ou seja, as necessidades apontadas pelas famílias não condicionam a forma como estas percecionam o contributo positivo da educação de um filho com DR.

Tabela 32. Correlação entre as subescalas do impacto positivo e das necessidades sentidas pela família

	Aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida	Força e união familiar	Crescimento pessoal e maturidade	Expansão das redes sociais
Necessidades de informação	.063 ^{ns}	.253 ^{ns}	.006 ^{ns}	.192 ^{ns}
Necessidades de apoio	-.030 ^{ns}	.051 ^{ns}	-.146 ^{ns}	-.051 ^{ns}
Explicar aos outros	.069 ^{ns}	.180 ^{ns}	.067 ^{ns}	.222 ^{ns}
Serviços da comunidade	-.042 ^{ns}	-.173 ^{ns}	.049 ^{ns}	.019 ^{ns}
Necessidades financeiras	.058 ^{ns}	.043 ^{ns}	.043 ^{ns}	.119 ^{ns}

^{ns} não significativo.

5.3. Análise de conteúdo das respostas à questão aberta

Dos 55 inquiridos que constituem a nossa amostra, 16 responderam à questão final aberta, a que corresponde uma taxa de resposta de 29.09%. Trata-se de sugestões e recomendações dos pais aos professores/à escola com propostas para a otimização do processo ensino/aprendizagem dos seus filhos com DR. Alguns sujeitos registaram

ainda a sua opinião sobre outros temas que consideraram relevantes, relacionados com a problemática em causa.

Organizámos as respostas por categorias que serão analisadas através das suas subcategorias, tendo em conta o conteúdo dos indicadores e o número de ocorrências nos enunciados. As categorias foram definidas tendo por base os objetivos do nosso estudo e foram divididas em subcategorias que nos ajudam a organizar os pontos principais da opinião dos respondentes.

Da análise dos enunciados, resultaram cinco grandes categorias que concentram várias subcategorias reveladas na tabela 33. Verificamos que as três primeiras categorias dizem respeito unicamente a questões relacionadas com a escola, como era solicitado, e as duas últimas categorias reúnem outros temas referidos pelos pais.

Tabela 33. Categorias e subcategorias em análise

CATEGORIAS	SUBCATEGORIAS
Preocupações com a escola	Recursos humanos e materiais Sensibilidade e compreensão dos professores Articulação escola/família Participação do filho nas atividades da escola/dos pares Relação com os pares
Sugestões à escola	Recursos humanos e apoios Formação
Sugestões aos professores	Sensibilidade e compreensão Articulação escola/família
Impacto da DR na vida da família	Impacto positivo Falta de apoio Raridade e ausência de diagnóstico
Integração social	Dificuldade de integração social Pais como defensores

A tabela 34 apresenta a primeira categoria em análise (A) que evidencia as

preocupações dos pais com a escola e que se encontram organizadas por cinco subcategorias: recursos humanos e materiais, sensibilidade e compreensão dos professores, articulação escola/família, participação do filho nas atividades da escola/dos pares e relação com os pares.

Tabela 34. Matriz da categoria *preocupações com a escola do filho*

Categoria	Subcategorias	Indicadores	Total de menções
A- Preocupações com a escola	Recursos humanos e materiais	A1 - <i>o apoio é insuficiente, assim como os materiais</i>	7
		A2 - <i>a escola que frequenta tem carências a nível de pessoal especializado em número suficiente</i>	
		A3 - <i>a escola não tem pessoal que motive as crianças e as coloque a trabalhar o número de horas suficientes e desejáveis</i>	
		A4 - <i>nas férias, para onde vão os nossos filhos?</i>	
		A5 - <i>o professor da sala de aula tem muitos alunos e o D. precisa de ser muito estimulado para conseguir obter resultados</i>	
		A6 - <i>o pai de uma criança rara tem de se preocupar com as condições da escola, tentar melhorá-las</i>	
		A7 - <i>no serviço não docente (terapia da fala, fisioterapia, terapia ocupacional,...), tenho verificado uma redução quer no número de horas disponíveis para cada aluno, quer na não aquisição de alguns deles</i>	
	Sensibilidade e compreensão dos professores	A1 - <i>foi extremamente stressante e muito frustrante ver a maneira como os professores lidaram com o meu filho, estando a toda a hora a ser chamado ao diretor de turma, para me dizerem que o meu filho não era normal e que destabilizava todas as aulas</i>	2
		A2 - <i>pouca sensibilidade para as necessidades/dificuldades/preocupações da família</i>	
	Articulação escola/família	A1 - <i>pouca articulação entre escola/família no sentido de existir uma continuidade do trabalho efetuado na escola</i>	6
		A2 - <i>existe ainda um longo caminho a percorrer na inclusão das crianças e das famílias na comunidade escolar</i>	
		A3 - <i>o horário e calendário de funcionamento da unidade não são de todo compatíveis com os horários de trabalho da família: horário de funcionamento até às 15.30h, períodos de férias prolongados e interrupções constantes no seu funcionamento (greves, exames/ provas dos diferentes anos escolares)</i>	

Categoria	Subcategorias	Indicadores	Total de menções
(Continuação) A- Preocupações com a escola		A4 - <i>o mais importante é a escola ser um complemento das atividades desenvolvidas em casa e em contextos terapêuticos. Tal cenário verifica-se por sugestão dos pais e da equipa terapêutica</i>	
		A5 - <i>pouco envolvimento dos pais no processo educativo dos seus filhos. Tudo é feito como dado adquirido, sendo os pais chamados apenas para assinar os planos de intervenção dos seus filhos</i>	
		A6 - <i>não são tidas em conta as necessidades que os pais sentem em desenvolver determinadas competências</i>	
	Participação do filho nas atividades da escola/dos pares	A1 - <i>pouco envolvimento da Unidade nas diversas atividades desenvolvidas na escola</i>	3
	Relação com os pares	A2 - <i>importância dos professores ajudarem as crianças para que participem em todas as atividades em que os seus colegas participam, com ajuda conseguem, e isso é muito importante para eles</i>	1
		A3 - <i>é muito revoltante para eles ver os colegas a executar tarefas e eles ficarem de fora</i>	
		A1 - <i>os outros alunos da turma gozavam com ele, o stress foi tanto que desistiu das aulas</i>	

Verificamos que as preocupações mais vezes referidas pelos pais são as relacionadas com a falta de recursos humanos e materiais (sete menções), bem como com a dificuldade de articulação entre a escola e a família (seis menções). Damos conta da palavra recorrente “número” que chega a ser utilizada por três vezes para denunciar a redução do pessoal habilitado para trabalhar com os seus filhos. Este fator é considerado uma condicionante para um apoio que se pretende frequente e adequado às reais necessidades educativas. A questão do elevado número de alunos por turma e da total demarcação de atividades educativas por parte da escola, durante o período de férias, são também entendidas como motivo de preocupação para alguns respondentes.

Por outro lado, para alguns dos inquiridos a relação de parceria entre a escola e a família deixa muito a desejar, quer pela descontinuidade do trabalho realizado por cada uma das partes (com cinco menções), quer pela incompatibilidade de horários entre o sistema educativo e familiar. O percurso da inclusão das famílias na escola é entendido como uma meta ainda longínqua, uma vez que se limita à concordância parental das decisões tomadas pela escola (“sendo os pais chamados apenas para assinar os planos”), sem ter em conta as necessidades e sugestões familiares para o desenvolvimento dos

programas a implementar com as crianças/jovens.

Nesta categoria, a participação do filho nas atividades da escola constitui também motivo de apreensão (com três menções). De facto, a realização de tarefas distintas e afastadas dos seus pares é entendida como “revoltante” e como “ficar de fora”, pelo que os professores deveriam promover a participação de todos nas atividades escolares.

A par desta preocupação, a subcategoria *sensibilidade e compreensão dos professores* mereceu alguma atenção, dado a relação entre escola e família ter gerado stress familiar devido a atitudes menos positivas dos docentes (com duas menções). Neste contexto, é referida a insensibilidade para com as “necessidades, dificuldades e preocupações familiares”.

Por fim, a subcategoria *relação com os pares* completa o panorama das preocupações dos pais, havendo uma menção relacionada com o *bullying*, situação que culminou com o abandono escolar do filho.

A tabela 35 apresenta a análise da categoria B - *sugestões à escola*, relativamente aos recursos humanos/apoios e à formação profissional.

Tabela 35. Matriz da categoria *sugestões à escola*

Categoria	Subcategorias	Indicadores	Total de menções
Sugestões à escola	Recursos humanos e apoios	B1 - <i>Gostaria que... a permanência da educadora de ensino especial fosse mais assídua e mais tempo</i>	6
		B2 - <i>gostaria que o ensino especial a que o meu filho tem direito fosse mais prolongado</i>	
		B3 - <i>ter LGP como atividade extra curricular</i>	
		B4 - <i>seria imprescindível a presença contínua na sala de aula de terapeutas da fala/ocupacionais e fisioterapeutas para uma melhor capacidade nas atividades da vida diária</i>	
		B5 - <i>deveria haver Terapeutas da Fala, é uma mais-valia para as crianças com graves problemas na fala</i>	
		B6 - <i>sinto que deveria haver mais apoios até para os próprios professores</i>	
	Formação	B1 - <i>necessidade de ter profissionais com formação específica para a doença do meu filho</i>	1

Face às preocupações maioritariamente evocadas na categoria anterior (A), os pais sugerem formas de as colmatar, seja através de alterações ao nível da escola, seja ao nível dos professores.

Relativamente a mudanças no sistema educativo, na escola em geral, é inequívoca a proposta parental relacionada com o aumento do número de horas e de profissionais implicados no desenvolvimento das capacidades dos filhos (professores de Educação Especial, Terapeutas) que regista seis menções. É ainda sugerida a formação específica dos profissionais para a doença da criança/jovem.

A tabela 36, por seu turno, dá conta das sugestões lançadas pelos pais com alvo mais restrito, os professores (categoria C - *sugestões aos professores*).

Tabela 36. Matriz da categoria *sugestões aos professores*

Categoria	Subcategorias	Indicadores	Total de menções
Sugestões aos professores	Sensibilidade e compreensão	C1 – <i>o professor deverá ter uma grande sensibilidade para observar as necessidades das crianças e aquilo que é importante para a sua autoestima</i>	4
		C2 - <i>gostaria e seria muito útil que os professores compreendessem as atitudes dos nossos filhos portadores de doenças raras</i>	
		C3 - <i>todos os profissionais ligados à educação têm de ter sensibilidade para compreender e aceitar que a criança com doença rara tem o direito a ter acesso à mesma informação que todas as outras crianças</i>	
		C4 - <i>não ensinar esta criança...por achar à partida que ela não vai aprender ou que ao fazê-lo está a cair-se no ridículo, é um ato discriminatório...se a criança nunca contactar com a informação, nunca vai aprender de certeza</i>	
	Articulação escola/família	C1 - <i>os professores deveriam reunir com os pais mensalmente para adequarem o programa que aplicam...com as necessidades, porque o trabalho com os portadores de doenças raras como a da minha filha deve ser contínuo</i>	4
		C2 - <i>Falar mais com os pais para que em conjunto cheguem mais perto da ajuda necessária</i>	
		C3 - <i>falem mais e respondam às dúvidas e medos que os pais expõem e não se neguem a fazê-lo</i>	
		C4 - <i>acho que tenho o direito de perguntar todos os dias por novidades e dúvidas</i>	

Ao nível da relação professor-aluno, os pais alertam para a importância da sensibilidade e da compreensão dos docentes (com quatro menções), tanto para as atitudes, como para as necessidades educativas dos seus filhos com DR. Propõem ainda o incremento do diálogo, seja na frequência, seja na qualidade, com vista à melhoria da relação professor-pais, sugestão que obtém quatro referências (“falar mais com os pais”,

“respondam às dúvidas e medos que os pais expõem”, “não se neguem a fazê-lo”, “tenho o direito de perguntar”).

Na tabela 37, damos conta da categoria D - *impacto da DR na vida familiar* - marginal ao tema da questão colocada, mas inteiramente relacionada com a temática do nosso estudo.

Tabela 37. Matriz da categoria *impacto da Doença Rara na vida da família*

Categoria	Subcategorias	Indicadores	Total de menções
Impacto da DR na vida da família	Impacto positivo	D1 - ...mas por outro lado, ter uma criança rara é um privilégio!	4
		D2 - fez-me crescer... e ver o mundo e a diferença com outros olhos	
		D3 - orgulho-me de ser mãe dos filhos que tenho	
		D4 - os meninos diferentes são os mais queridos e inocentes, porque o que fazem é pura inocência	
	Falta de apoio	D1 - não há qualquer apoio do Estado nesta situação	3
		D2 - o sistema não funciona	
		D3 - a uma criança rara são colocados obstáculos diariamente	
	Raridade e ausência de diagnóstico	D1 - ainda nenhum médico, destes meses e meses de estudo, chegou a uma conclusão	3
		D2 - é frustrante e desorientador	
		D3 - a doença é mal entendida por desconhecimento da doença e da forma de lidar com a mesma	

Apesar da ausência de apoio e dos obstáculos diários que estas famílias têm de superar (“o sistema não funciona”), situação que merece três menções, é referida pelos pais a percepção de impacto positivo que o seu filho com DR provocou na família (“é um privilégio!”, “fez-me crescer”, “orgulho-me”). O sentimento de contribuição positiva é registado através de quatro referências.

A subcategoria raridade ou ausência de diagnóstico completa o impacto da DR na vida familiar, desta feita de forma negativa, o que conduz a situações de frustração, desorientação, desconhecimento e até de pouca esperança clínica (“ainda nenhum médico, destes meses e meses de estudo, chegou a uma conclusão”).

Finalmente, na tabela 38, a categoria E - *integração social* - inclui a ênfase que os pais atribuem à dificuldade de participação dos seus filhos na sociedade e à consequente luta parental pelos direitos dos descendentes com DR.

Tabela 38. Matriz da categoria *integração social*

Categoria	Subcategorias	Indicadores	Total de menções
Integração social	Dificuldade de integração social	E1 - <i>Quero que ela faça parte ativa da sociedade, mas tal processo está a ser limitado, como era de esperar</i>	3
		E2 - <i>nunca ficam em igualdade com os outros</i>	
		E3 - <i>Dar oportunidade de integração social</i>	
	Pais como defensores	E1- <i>temos de estar sempre atentos e lutar pelos interesses da nossa criança rara</i>	4
		E2 - <i>temos de ser a sua voz diariamente</i>	
		E3 - <i>os pais têm de continuar à procura destes serviços no particular (para quem ainda possui esta capacidade financeira), para que o seu filho não perca as conquistas que foi fazendo ao longo de anos</i>	
		E4 - <i>nada nos é dado, tudo é resultado de muita luta e persistência</i>	

Face às dificuldades ao nível da integração social, os pais referem o desejo para os filhos de uma efetiva participação na sociedade, de igualdade no acesso e nas oportunidades (com três menções).

Esta subcategoria implica a existência de uma última – *pais como defensores*. A necessidade de serem advogados dos filhos merece quatro referências, pelo que a utilização de palavras como “luta”, “voz”, “procura” e “persistência” conota os progenitores de filhos com DR.

5.4. Discussão dos resultados

De forma a melhor compreendermos e contextualizarmos os resultados obtidos neste estudo, parece-nos importante rever o perfil da nossa amostra, em termos gerais. Esta é constituída por 55 pais de crianças e jovens com DR e NEE, pertencentes aos três núcleos nacionais da Raríssimas – Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras (Lisboa, Porto e ilha do Pico). Os inquiridos são maioritariamente do sexo feminino (87.27%), são mães da criança/jovem com DR (81.82%), têm uma idade média de 39.26 anos e 40% têm formação ao nível do ensino superior. O estado civil mais comum é o casado (69.09%). Apesar da maioria dos sujeitos se encontrar empregada, a situação de desemprego atinge um valor considerável (32.73%) que poderá estar relacionada com a necessidade de acompanhamento do filho com DR, como sugere a literatura revista (Dodge et al., 2011; Gaite et al., 2008; Gallo et al., 2008). De facto, muitas vezes, a conciliação entre os deveres profissionais e o direito à

assistência ao filho com DR torna-se incomportável, levando um dos progenitores, normalmente a mãe, a dedicar-lhe todo o seu tempo. O agregado familiar destas crianças/jovens inclui os dois progenitores em 81.82% dos casos e o número de filhos oscila entre um a três, sendo cerca de um terço dos descendentes com DR filhos únicos.

Uma vez que o cerne desta investigação são as crianças/jovens com DR em contexto familiar e escolar e que são eles que determinam as respostas dadas pelos pais, julgamos também pertinente conhecer os filhos da nossa amostra. Estes têm em média 9.40 anos e as suas condições de saúde obrigam, em média, à vigilância regular em quatro consultas de especialidades médicas diferentes. O conjunto da amostra refere 34 diagnósticos diferentes de DR's que, em praticamente metade dos casos, implicam limitações consideradas severas na participação da criança/jovem no dia a dia (47.27%). O estudo de Guillem e seus colaboradores (2008) aponta também para esta especificidade, já que pelo menos $\frac{1}{4}$ das deficiências graves mentais, sensoriais e/ou neuromusculares, em crianças no início da escolaridade, se deve a doenças que são raras. Vários autores revistos alertam para o carácter grave e incapacitante das DR's, conduzindo ao comprometimento da qualidade de vida dos pacientes e seus familiares, pela falta ou perda de autonomia (Aymé, 2000; Gaite et al., 2008).

Uma outra situação recorrente nas DR's, e que revimos em várias leituras, é a altura tardia em que o diagnóstico é facultado à família (Aymé, 2000; EURORDIS, 2004; Gaite et al., 2008; Tarniceru et al., 2007). Neste sentido, dois terços da nossa amostra não conheceu o nome da doença durante o primeiro ano de vida do filho e 10.90% dos casos permanece sem diagnóstico. O acesso a um diagnóstico permitiu às famílias conhecerem outras na mesma situação, o que aconteceu com 54.55% da nossa amostra. Este dado confirma a necessidade e o desejo de partilha de experiências com outros pais de crianças que apresentam a mesma DR (Barrio & Castro, 2008; Bruce et al., 2010; Griffith et al., 2011a; Wulffaert, 2010). Os profissionais de saúde, a família e até os professores constituem fontes de apoio para mais de metade dos pais inquiridos (com respetivamente 78.18%, 76.36% e 58.18% de opções), o que revela uma participação equilibrada e positiva dos sistemas de saúde, da família e da educação em torno da criança/jovem com DR.

Na busca de informação sobre a DR, a internet constitui a fonte por excelência utilizada pelos inquiridos. Dada a dificuldade que sentem em satisfazer as suas dúvidas ou necessidades médicas em solo nacional, um número considerável de sujeitos procurou o contributo de hospitais e especialistas no estrangeiro (41.82%).

Relembramos que 40% da nossa amostra apresenta formação de nível superior, estando estes pais numa situação mais privilegiada para se munirem de meios e conhecimentos que permitem deslocações a outros países. Este facto deverá também estar relacionado com o nível de informação acerca da DR do filho considerado suficiente ou bom para 65.46% dos inquiridos. Não podemos esquecer que a nossa amostra é particularmente empenhada na questão da informação e apoio, uma vez que está filiada de forma voluntária a uma associação.

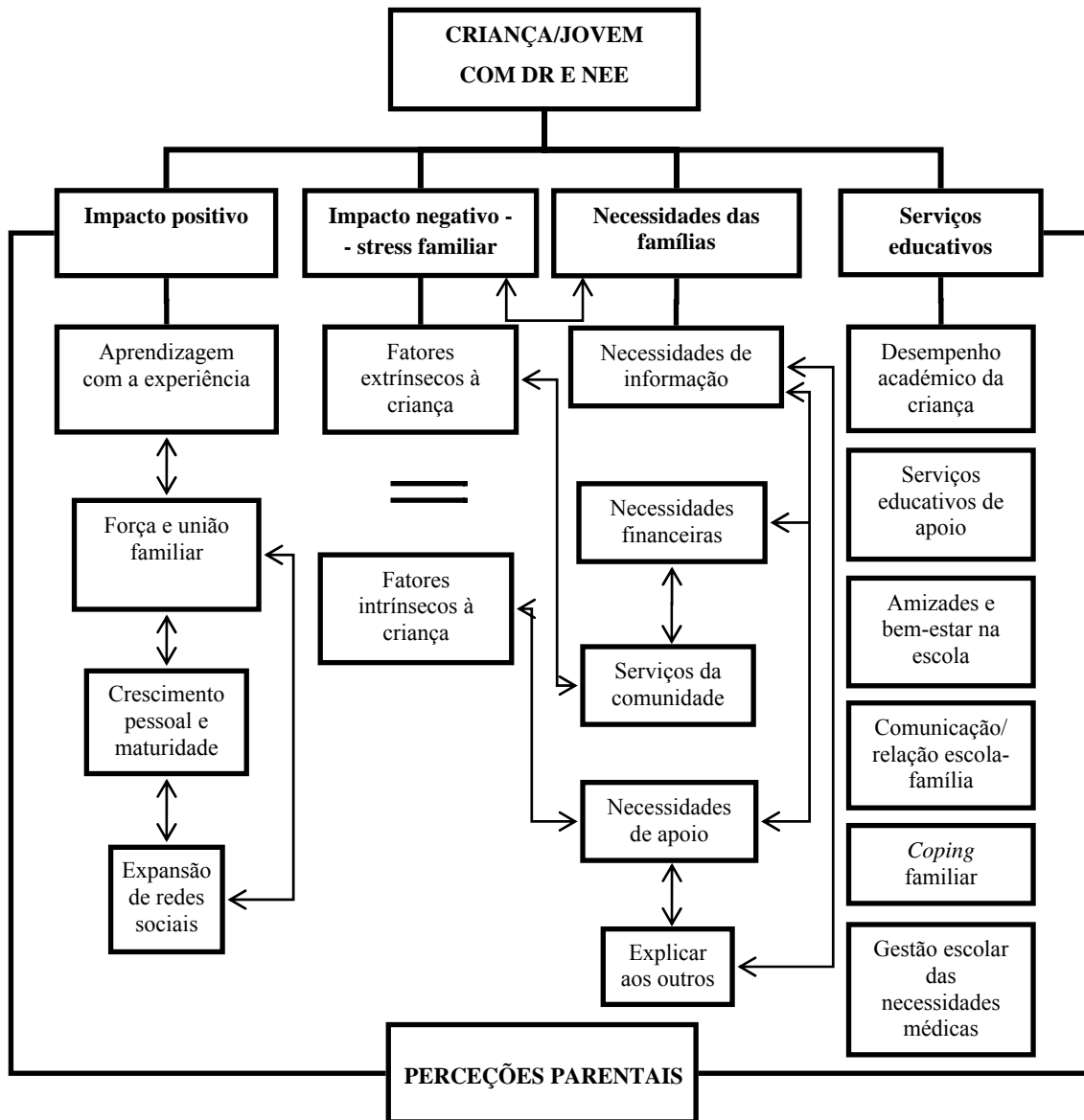
Em termos escolares, e dada a média da sua idade, as crianças frequentam na sua maioria o 1º ciclo do ensino básico (43.40%). Cerca de metade dos casos não excede as 10 faltas por ano relacionadas com a doença (52.83%), apresentando duas ou mais dezenas de faltas anuais os restantes, com todas as implicações educativas que decorrem do absentismo escolar. Os resultados obtidos apontam para a manutenção de contactos diários do inquirido com o professor, mesmo após o jardim de infância e o 1º ciclo (84.44%), situação que será facilitadora para uma relação de proximidade entre a escola e a família. No mesmo sentido, podemos constatar que quase dois terços dos pais se considera satisfeito com os serviços educativos, carecendo, no entanto, de nota de alerta os 27.77% de pais que referem a sua insatisfação.

O perfil traçado à nossa amostra de pais e respetivos filhos com DR ajuda-nos a contextualizar as respostas dadas acerca das perceções de stress, de contribuição positiva, de necessidades familiares, bem como dos serviços educativos prestados à criança/jovem.

Para uma melhor visualização dos resultados agora em discussão, construímos um esquema que hierarquiza as variáveis tendo em conta as respostas dadas pelos pais, mas que apresenta também as interligações mais significativas observadas neste estudo.

Em termos gerais, as relações e correlações resultantes da análise das várias escalas e subescalas deste estudo encontram-se representadas na figura 4.

Figura 4. Relações e correlações resultantes do estudo



A análise da figura 4 será efetuada pela ordem dos objetivos que nos propusemos atingir e, portanto, confrontada com estes.

Relativamente à perceção de impacto negativo, e tendo em conta a média da pontuação obtida no teste GSSS para aferir o stress parental (23.56), constatamos que aquela foi superior à verificada no estudo de Griffith e colaboradores (2011b), que alcançou 20.10 entre pais e mães de filhos com três síndromes genéticas raras (pontuando-se como uma experiência *stressante* a partir do valor 21). Este resultado indicia vivências propiciadoras de elevado mal-estar entre os nossos inquiridos, pelo facto de terem a seu cargo um filho com DR. O valor obtido iguala até o nível de stress percecionado pelos pais de crianças/jovens com síndrome de Angelman (média de mães e pais pontuada em 23.53, no estudo de Griffith et al., 2011b), considerada a mais

stressante num grupo das três etiologias estudadas (as síndromes Cornelia de Lange, Cri du Chat e Angelman). Tal dever-se-á justificar com as diferenças político-sociais entre o Reino Unido e Portugal, relativamente à criação de redes de apoio para famílias afetadas por DR que providenciam cuidados de retaguarda no dia a dia, ou durante as ausências dos pais, e preparam o futuro dos filhos para a entrada na fase adulta. Por outro lado, o próprio conhecimento sobre patologias, mais disseminado internacionalmente, poderá facilitar o percurso muitas vezes labiríntico que estas famílias têm de percorrer para a obtenção de cuidados adequados ao nível da saúde (consultas, tratamentos, cirurgias) e da educação (terapias, programas específicos para o desenvolvimento de determinadas competências).

Os níveis mais elevados de stress parental da nossa amostra relacionam-se claramente com preocupações com o futuro (avaliado como muito stressante em 72.73% dos casos), devido à falta de serviços especializados de apoio quando chegar a fase adulta, corroborando as preocupações relatadas pelos pais no estudo de Nachshen e colaboradores (2003). Outras condicionantes geradoras de stress moderado e muito stress relacionam-se diretamente com o fator raridade, como *“consultar profissionais que não possuem conhecimentos acerca da síndrome do meu filho”* (74.08%) e a *“falta de acesso a profissionais com conhecimentos acerca da doença do meu filho”* (60%), também apontadas por Griffith e colaboradores (2011a, 2011b). A situação da raridade parece acrescer a sobrecarga de mal-estar na educação de um filho com este tipo de patologias, não vivenciada, naturalmente, por famílias que lidam com doenças mais comuns.

Outros aspetos que despoletam stress nestas famílias relacionam-se principalmente, e por ordem decrescente, com: o percurso difícil e desigual através dos serviços sociais e de saúde para *“atender às necessidades complexas do filho”* (67.27%), a *“vigilância constante do estado de saúde do filho para o caso de mudanças súbitas”* (67.27%), a *“incapacidade de relaxar em casa devido à necessidade de auxiliar o filho 24h por dia”* (63.64%), a necessidade de *“dispensar um grande esforço para ajudar o meu filho a atingir níveis de desenvolvimento”* (61.82%), bem como a *“privação de sono devido aos padrões de sono do filho”* (61.11%) e as *“preparações demoradas do meu filho antes de sair de casa”* (54.55%). Estes dados sugerem-nos que as equipas que trabalham com estas famílias, nomeadamente os professores, devem estar atentas ao esgotamento parental, uma vez que tal traz implicações negativas à dinâmica familiar, como vimos na literatura revista (Dellve et al., 2006; Pimentel, 1997,

ao citar Crnic et al., 1983; Zagalo-Cardoso, 2001).

O modelo teórico proposto por Perry (2004), analisado na primeira parte, apresenta como fatores propícios ao stress as características da criança e outros *stressors* da vida. De facto, no nosso estudo, tanto os fatores intrínsecos à criança como os extrínsecos apresentam médias de stress semelhantes (FIC com 1.66 e FEC com 1.70), pelo que os motivos que desencadeiam stress deverão ser bem conhecidos pelas equipas que intervêm com a criança e a família.

Em termos educativos, mais de metade dos pais admite ser moderadamente ou muito stressante o facto de lidarem com a *“incapacidade da escola em atender às necessidades do meu filho”* (57.41%). Neste sentido, seria importante determinar o foco de tensão motivada por questões escolares, de forma a aliviar a carga familiar, já de si tão pesada em termos de saúde.

O primeiro objetivo delineado para este estudo (1- Avaliar a perceção do impacto negativo decorrente da DR na família, nomeadamente o nível de stress) parece-nos, então, atingido. A avaliação efetuada sugere que as famílias portuguesas de filhos com DR apresentam um elevado índice de stress parental, sendo as preocupações relacionadas com o futuro as mais propiciadoras de mal-estar.

Por outro lado, também o segundo objetivo (2- Perceber se o stress percecionado é provocado maioritariamente por fatores intrínsecos ou por fatores extrínsecos à criança/jovem) foi cumprido, uma vez que o estudo desenvolvido permite determinar que tanto os fatores intrínsecos como os extrínsecos à criança têm uma influência equilibrada no impacto negativo. De facto, para além das características da doença e da própria criança, as famílias têm de enfrentar uma série de desafios paralelos, relacionados em parte com a raridade da patologia.

Ao nível da perceção de impacto positivo, os resultados obtidos vão ao encontro dos estudos de Behr e colaboradores (1992), Blacher e Baker (2007), Griffith e colaboradores (2011a), Hastings e Taunt (2002), Jones e Passey (2003), Scorgie e Wilgosh (2008) e Zagalo-Cardoso (2001). Tendo em conta a PCS (Behr et al., 1992), todas as afirmações das dimensões *aprendizagem com a experiência em lidar com problemas especiais na vida e força e união familiar* inclinam significativamente a nossa amostra para o reconhecimento do contributo positivo que o filho com DR trouxe à família (com uma média respetiva de 3.24 e 2.94 nas categorias referidas, considerando que acima de 2.5 se encontram as opiniões concordantes). Temos a referir a exceção desta tendência de resposta no item *Por causa do meu filho com DR estou*

agradecido todos os dias que mereceu a discordância de mais de metade dos inquiridos (51.93%), sugerindo que, apesar da aprendizagem positiva, estes pais não se sentem “agraciados” com o seu filho. A correlação elevada que verificamos nestas duas subescalas ($r=.572$) permite-nos associar a aprendizagem inerente a esta experiência com a melhoria das relações familiares. Apesar dos níveis de stress elevados, os pais atribuem a esta prova singular uma mais-valia para as suas vidas e para as relações familiares. Já na dimensão *crescimento pessoal e maturidade*, a proporção de concordância não é tão marcada, apesar de positiva (com 2.74 de média), excetuando o item *O meu filho com DR é a razão da melhoria da minha vida* que obteve uma maioria de respostas discordantes (64.82%). Esta subescala obteve correlações elevadas com a *força e união familiar* (.616) e com a *expansão das redes sociais* (.632), o que significa que os sujeitos que mais percecionam o crescimento pessoal são também aqueles que relatam uma maior expansão das redes sociais e mais união familiar.

Quando optámos pela inclusão no nosso estudo da dimensão *expansão das redes sociais*, esperávamos outros resultados, pelo facto de a nossa amostra pertencer a uma associação, o que constitui, por si só, uma rede social. No entanto, constatamos não haver para a maioria dos inquiridos perceção positiva neste domínio, já que não sentem um aumento do círculo de amigos e, consequentemente, da vida social, por terem um filho com DR. Verificamos que a média desta subescala (2.40) é inferior à obtida por Behr e colaboradores (1992) que atinge os 2.50, em pais de filhos com necessidades especiais devido a todo o tipo de etiologias. Estes resultados poderão estar relacionados com o fator raro, pois, apesar de a nossa amostra estar filiada num grupo de apoio que aglutina todas as DR's, nem sempre é possível aproximar fisicamente as famílias que têm filhos com a mesma condição. Muitas vezes, o único contacto possível é estabelecido via internet (Skinner & Schaffer, 2006), o que, apesar de constituir uma valiosa fonte de informação e de contactos com outras famílias, não substitui o apoio afetivo próximo e presencial. Por outro lado, tradicionalmente a população norte-americana tende a organizar-se em grupos de ajuda que se apoiam mutuamente, muitas vezes dentro da própria comunidade social e religiosa, entre vizinhos e amigos, sendo esta prática pouco comum em Portugal.

Em termos comparativos entre o estudo original e o nosso, a média das quatro subescalas em análise é semelhante, situando-se nos 2.87 e 2.83, respetivamente. Estes resultados demonstram que tanto a amostra portuguesa como a norte-americana percecionam o contributo positivo que advém da educação de um filho com problemas,

sejam eles raros ou mais comuns, fenómeno que condiz com a literatura consultada.

Considerando o terceiro objetivo (3- Avaliar a percepção do impacto positivo da DR no seio familiar), podemos afirmar que foi alcançado, uma vez que conseguimos determinar o nível de impacto positivo que se situa acima do valor médio. Quanto ao quarto objetivo previsto (4- Perceber quais os fatores que mais contribuem para a percepção de impacto positivo na educação de um filho com DR e NEE), os resultados obtidos neste estudo são inequívocos para a contribuição positiva que a experiência de educar um filho com DR permite à família, principalmente quando percecionada como fonte de aprendizagem, de força e união familiar e ao nível do crescimento como pessoa.

A compreensão integradora das vertentes de mal-estar/stress e bem-estar familiar ajuda-nos a compreender os resultados obtidos relativamente às necessidades sentidas pelas famílias que lidam com um filho com DR. Todas as subescalas do QNF obtêm valores positivos, considerando 1.5 o valor a partir do qual se aferem as carências familiares. As *necessidades de informação* e as *financeiras* são as mais cotadas, com médias respetivas de 2.48 e 2.21, seguidas das *necessidades dos serviços da comunidade* (2.19), *necessidades de apoio* (2.18) e *explicar aos outros* (1.68). De facto, na subescala das *necessidades de informação*, sobressai em primeiro lugar a angústia que os pais sentem no presente ao projetar a vida do seu filho no futuro, pelo desconhecimento de serviços e de apoio de que aquele poderá beneficiar (referido por 88.89% dos inquiridos). Este dado relaciona-se com o fator stress que a perspetiva futura despoleta nestes pais, como vimos no questionário sobre mal-estar parental. O estudo de Pereira (1996) apontou no mesmo sentido (com 87.4% dos inquiridos a referirem este tipo de falta de informação), o que indicia que esta necessidade é comum às famílias com filhos com deficiência, seja devida a DR ou não. No entanto, registamos diferenças significativas nas necessidades de informação relacionadas com “*os serviços e os apoios que presentemente estão mais indicados para o meu filho*”, que no estudo de Pereira (1996) surge em segundo lugar (68.1%), enquanto no nosso estudo a necessidade que ocupa esta posição é “*informação sobre a maneira como a criança cresce e se desenvolve*”, com 74.07% de respostas positivas. Este dado vai ao encontro das conclusões de Gilmore (2009), Gilmore e Campbell (2006) e Van den Borne e colaboradores (1999), sugerindo-nos que o fator raridade é sentido pelos pais como causador de preocupação ao longo do crescimento da criança, já que as questões relacionadas com as consequências da doença no seu desenvolvimento não estão tão

divulgadas, como acontece em problemas mais comuns. Dito de outra forma, os pais não sabem o que esperar. Por este motivo, seria importante fomentar o contacto com outras famílias de crianças com a mesma síndrome (Griffith et al. 2011a; Van den Borne et al., 1999; Wulffaert, 2010), de forma a partilharem problemas idênticos e as formas eficazes que permitam contorná-los ou resolvê-los, uma vez que os pais com uma rede larga de apoio e ajuda financeira lidam melhor com a adversidade.

Relativamente às *necessidades de apoio*, registamos diferenças acentuadas entre os dois estudos. A necessidade mais apontada no nosso estudo pelos pais de crianças/jovens com DR e NEE, nesta categoria, diz respeito à falta de tempo para si próprio devido às condicionantes de cuidar do seu filho (72.22%), enquanto na investigação de Pereira (1996) foi o desejo de se encontrar e falar com um conselheiro sobre os problemas colocados pela deficiência do filho (68.61%). A necessidade de tempo para tratar de si foi apenas assinalada por 49.6% dos pais inquiridos no estudo anterior. Esta diferença significativa leva-nos a supor que o desgaste físico e emocional pela procura, pelo desconhecimento, pela ausência de respostas a problemas raros implica uma disponibilidade parental a tempo inteiro, retirando momentos de relaxamento à família. Por outro lado, e como apontam Bruns e Foerster (2011), esta necessidade de apoio não se confina apenas à fase do diagnóstico, dado o mal-estar que os pais relatam, como vimos, durante todo o crescimento da criança e quando perspetivam o futuro.

Por seu turno, a categoria *explicar aos outros* não constitui uma necessidade significativa, apesar de presente, quer na nossa amostra (com uma média de 1.68, ligeiramente acima do limite mínimo 1.5 para aferir esta carência), quer na de Pereira (1996), tendo sido apenas valorizada no seu conjunto por 24.2% das famílias, parecendo discordar da literatura que tal sugere. Registamos apenas a necessidade de ajuda para explicar a situação do filho a amigos (30.19%), a outras crianças (28.30%) e de ajuda para um quarto dos cônjuges (25%) compreenderem e aceitarem melhor o facto de terem um filho com DR. De facto, são vários os autores que referem que em algumas famílias os problemas conjugais surgem, coexistem ou intensificam-se com o nascimento de um filho com deficiência (Bruce et al., 2010; Tarniceru et al., 2007; Zagalo-Cardoso, 2001).

Quanto à *necessidade de serviços da comunidade*, o estudo de Pereira (1996) aponta para 53.5% das famílias indicarem a necessidade de ajuda para encontrarem “*um serviço de apoio social e educativo*” para os seus filhos. Já no nosso estudo, apenas

42.59% admite essa necessidade. Podemos apontar como hipótese explicativa desta diferença o fator distância temporal que separa os dois estudos. Em 1996, nem todos os alunos com NEE dentro da escolaridade obrigatória frequentavam a escola pública de ensino regular, uma vez que os casos considerados mais graves eram usualmente encaminhados para escolas de Educação Especial que os pais procuravam pelos seus meios, ao contrário do que se passa cerca de uma década e meia depois. Ainda assim, e dada a legislação vigente que conduz à inclusão dos alunos com NEE numa escola que se pretende democrática e inclusiva, este valor afigura-se-nos elevado. Importaria verificar quais os motivos que levam os pais a necessitar de ajuda neste domínio e se a escola pública estará a oferecer um serviço de qualidade e em quantidade suficiente.

A última subescala - *necessidades financeiras*, tanto num estudo como no outro, vem reforçar o que a literatura aponta acerca dos gastos e exigências económicas que as famílias com filhos com deficiência vivenciam (Gaite et al., 2008; Zurynski et al., 2008). Cerca de metade da nossa amostra (54.72%) necessita de ajuda para pagar despesas com terapeutas e serviços para o filho, sendo esta categoria, no conjunto, também valorizada pelos pais do estudo de Pereira (1996), com 57.4% de respostas positivas.

As correlações entre as subescalas estudadas permitem-nos verificar que as *necessidades financeiras* são mais relatadas pelas famílias que sentem também necessidades ao nível da *informação* ($r=.475$), *do apoio* ($r=.470$) e *dos serviços da comunidade* ($r=.455$). Recordamos a taxa de sujeitos desempregados da nossa amostra, praticamente um terço, que terá repercussões negativas na capacidade da família suportar os gastos inerentes à educação e saúde de um filho com DR, como referido também por Gallo e colaboradores (2008).

Relativamente ao quinto objetivo do nosso estudo (5- Avaliar as necessidades sentidas pelas famílias com filhos com DR e NEE), entendemos que foi atingido, já que conseguimos apurar e hierarquizar as necessidades familiares mais sentidas, nomeadamente e por ordem decrescente: *necessidades de informação*, *financeiras*, *de serviços da comunidade*, *de apoio* e *explicar aos outros*.

Após a discussão destes resultados, que nos permitem conhecer as famílias nas vertentes do mal-estar/bem-estar e necessidades sentidas por terem um filho com DR, podemos agora integrar os dados obtidos no questionário sobre a prestação dos serviços educativos ao filho com DR.

Como vimos na primeira parte, vários autores referem o impacto da doença da

criança em contexto escolar, nomeadamente os problemas académicos, emocionais e sociais (Gallo et al., 2008; Mukherjee et al., 2000; Shaw et al., 2010; Shiu, 2001; Thies, 1999; Vieira & Lima, 2002).

Alguns dos resultados do nosso estudo serão comparados com os da investigação australiana de Shiu (2005), sobre a perceção de pais de crianças com doença crónica em contexto escolar, tendo em conta as categorias que passamos a rever: desempenho académico da criança/jovem, serviços educativos de apoio, amizades e bem-estar na escola, comunicação/relação escola-família, *coping* familiar e gestão escolar das necessidades médicas.

Na categoria *desempenho académico da criança/jovem*, a grande maioria dos pais portugueses e australianos considera que frequentar a escola é importante para o filho (com 82.35% e 88% de respostas concordantes). No entanto, um terço dos inquiridos assume que o seu desempenho não é tão bom como o dos colegas (33.33%), sendo praticamente a mesma percentagem de pais que revela preocupação com o progresso escolar do filho (36.54%), sendo inferior à obtida nos estudos de Gallo e colaboradores (2008) e Shiu (2005) que registam cerca de metade de progenitores preocupados com esta questão. Tendo em conta que às dificuldades académicas se aliam muitas vezes problemas psicológicos, sociais e emocionais (Shaw et al., 2010), seria importante aferir junto dos pais as causas que motivam preocupação e definir as estratégias que promovessem o sucesso escolar dos seus filhos. Por outro lado, apenas 42.31% dos pais portugueses considera que ter êxito na escola é importante para o filho, ao contrário de 75% dos australianos, valores que estarão relacionados com as diferentes expectativas parentais quanto ao sucesso educativo dos filhos. Recordamos que na maioria dos casos, as limitações impostas pela severidade da doença não permitem à criança/jovem ter um desempenho académico como o dos colegas, pelo que nesta categoria a opção “não se aplica” vingou. Este fator evidencia que para os pais das crianças/jovens com DR e NEE, a importância atribuída à escola se deve não ao desempenho e ao êxito académicos, mas a questões relacionadas com o bem-estar e a interação sociais.

Apesar de os itens que dizem respeito ao absentismo escolar refletirem uma maioria de respostas *não se aplica* (já que apenas 18.87% dos casos apresentam mais de um mês de faltas anuais), quando esta situação ocorre, são os pais (22%) ou em menor número os colegas do filho (13.46%) que o ajudam a manter-se a par da matéria perdida. O estudo de Shiu (2005) reporta que um terço dos alunos obtém apoio dos seus

colegas, o que enfatiza o papel dos pares na vida escolar dos alunos australianos com doença crónica. Seria importante, na nossa realidade portuguesa, fomentar o espírito de entreajuda e de responsabilização da turma perante um colega que por força de problemas médicos não pode comparecer à escola.

Já na categoria *serviços de apoio acedidos pelo aluno com DR e NEE*, a maioria dos pais considera que *os professores agem adequadamente em relação às necessidades do filho* (63.27%) e praticamente metade é de opinião que *os professores adaptam as situações de aprendizagem, em contexto de sala de aula, para responder às necessidades do seu educando* (49.02%, sendo apenas 15.68% aqueles que discordam). Estes dados corroboram a satisfação que 72.22% de pais sentem relativamente aos serviços educativos prestados ao filho, como vimos anteriormente.

Quando analisamos a categoria *amizades e bem-estar*, verificamos que tanto os pais portugueses como os australianos são unânimes em considerarem a escola como uma importante fonte de apoio social para os seus filhos (com 78.43% e 80%, respetivamente), sendo que uma percentagem menor considera que estão felizes neste contexto (59.52% e 57%). No entanto, apenas 30.77% das crianças/jovens portuguesas com DR são convidados pelos colegas para festas e atividades sociais (devido também a uma percentagem significativa de crianças/jovens apresentar limitações severas), sendo de supor que é no espaço escolar que ocorrem a maior parte das situações propiciadoras de bem-estar e de fomento de amizades. Ao facto de mais de metade dos filhos apresentar sinais visíveis da doença (53.84%), não corresponde uma elevada percentagem de pares que têm comportamentos que magoam o filho (19.23%). Por outro lado, apenas 44.23% das crianças/jovens *participam inteiramente nas atividades normais da escola*, pelo que seria muito importante promover atividades que envolvessem a criança/jovem com DR com os seus pares, não só dentro, mas também fora da escola.

De acordo com os resultados obtidos na categoria *comunicação e relação escola-família*, verificamos que esta diáde mantém uma atitude de partilha de parte a parte. Ou seja, os pais comunicam com os professores dos seus filhos (em 71.15% dos casos, estabelecendo a maioria contactos diários que ocorrem para além do 1º ciclo, como vimos), mas admitem também que os professores conversam sobre o que acham importante para a educação do filho (60.78%), culminando num ambiente de à-vontade que leva a família a comunicar as necessidades médicas à escola (82.69%). Ainda assim, registamos que praticamente metade dos pais gostariam de estar mais envolvidos

na informação dos objetivos educacionais que os professores determinam para o seu filho (46.15%), percentagem inferior à verificada no estudo de Shiu (2005), com 62% de respostas positivas. No entanto, e apesar deste resultado ser indicador de um maior envolvimento dos pais portugueses na vida escolar dos seus filhos com DR, mais de um terço dos inquiridos nacionais e do estudo de Shiu (2005) admite que os professores não têm tempo suficiente para falarem sobre as necessidades individuais dos alunos (com 40.39% e 37%, respetivamente).

Por outro lado, a atuação do professor para com o filho não constitui fator de stress familiar para a maioria dos inquiridos (54.90%), havendo apenas a registar 15.68% de pais que sentem como stressante a atitude do docente (ainda assim, esta percentagem indicia a existência de núcleos familiares que para além de sentirem stress devido a problemas relacionados com a saúde, percecionam mal-estar relativamente às atitudes dos professores do seu filho). Estes dados parecem algo contraditórios com os resultados obtidos na GSSS, em que 57.41% dos pais consideram *stressante* lidar com a *incapacidade da escola em atender às necessidades* do filho. Esta diferença significativa leva-nos a supor que os pais sentem mais stress com questões relacionadas com a escola em geral, do que com os professores do filho em particular.

Praticamente metade dos pais refere ter sido informada sobre problemas com o trabalho na escola (46.15%, apesar de haver 34.62% para os quais esta questão não se aplica), registando-se no estudo de Shiu (2005) uma percentagem um pouco mais elevada (55%).

A generalidade dos dados obtidos no nosso estudo sugere que os inquiridos manifestam uma relação escola-família próxima. Esta situação poderá estar relacionada com o facto da nossa amostra ser particularmente empenhada e defensora dos interesses dos filhos, evidente na sua filiação numa associação em prol dos seus educandos, envolvendo-se também ativamente nas suas questões escolares.

Já na categoria *coping familiar*, uma minoria de pais (17.65%) admite a dificuldade da família em lidar com a DR do filho. Nestas situações, Shiu (2005) considera que seriam bem-vindas aulas de recuperação, apoio na relação com os pares e fomento da comunicação casa-escola, de forma a ajudar a família a envolver-se com o trabalho escolar do seu educando, facilitando o *coping* familiar. Na maior parte dos casos, contudo, os progenitores admitem que não têm dificuldades em lidar com a DR do seu filho, levando-nos a supor que este tipo de problema não interfere depois com o sistema educativo. O facto do processo de *coping* se desenrolar de forma positiva para a

maioria destes pais, sugere-nos que estas famílias são resilientes e conseguiram transformar as suas dificuldades em experiências de realização e satisfação pessoal ímpares.

Na última categoria estudada, *gestão escolar das necessidades médicas*, destacamos que a maior parte das crianças/jovens *requer ajuda considerável para as suas necessidades de higiene pessoal na escola* (com 62.74% de casos que apresentam falta de autonomia para cuidarem de si), a que não será estranho o facto de 62% dos pais considerarem que os filhos precisam também de ajuda para cuidarem das necessidades médicas em contexto escolar. Notamos também que um terço das crianças/jovens não acede facilmente a todos os locais da escola, dadas as limitações ao nível da autonomia, o que poderá comprometer a sua participação nas atividades que os pares desenvolvem.

Apesar da larga maioria dos professores conhecer a doença que afeta a criança/jovem (88.24%), apenas cerca de metade da amostra portuguesa e australiana considera que *os professores estão familiarizados com as implicações médicas da sua doença* (53.85% e 51%, respetivamente). Por outro lado, os pais têm uma confiança limitada (30%) na capacidade de resposta da escola perante as necessidades médicas do filho. O estudo de Shiu (2005) aponta para 58% de pais confiantes nesta questão, diferença que se explica por provavelmente circular a informação entre o sistema escolar e o de saúde de forma mais sistemática na Austrália do que em Portugal. São apenas 15.39% os pais portugueses que referem que *os profissionais do hospital transmitem informações importantes aos profissionais da escola sobre a doença do filho*.

Os dados apresentados confirmam-nos que, para a maioria da amostra, os sistemas familiar e educativo que integram parte do modelo proposto por Power e colaboradores (2003), apresentado na primeira parte, se encontram a funcionar de forma positiva. No entanto, a relação entre os sistemas de educação e de saúde é pouco significativa, o que pode constituir uma barreira para o bem-estar da criança/jovem e para a compreensão dos profissionais de ambos os sistemas sobre as suas necessidades de saúde, académicas e sociais. Seria muito importante que as equipas vocacionadas para a saúde escolar se deslocassem às escolas com vista à formação de professores, fornecendo informações sobre determinadas doenças, consequências da medicação com implicações na *performance* académica e formas de atuação em caso de emergência, bem como à formação dos pais, já que é também das amizades que depende o bem-

estar da criança/jovem com DR. Da mesma forma, a escola poderia promover contactos regulares com os serviços do hospital, na figura, por exemplo, do professor de Educação Especial, estabelecendo o elo de ligação entre os dois sistemas.

A análise descritiva efetuada permite-nos atingir o sexto objetivo desta investigação (6- Conhecer as perceções dos pais relativamente à forma como são prestados os serviços educativos ao filho com DR e NEE), já que foi possível aceder às opiniões parentais acerca do *desempenho académico* dos filhos, dos *serviços educativos de apoio acedidos pelo aluno*, das *amizades e bem-estar*, da *comunicação e relação escola-família*, do *coping familiar* e da *gestão escolar das necessidades médicas*.

Para além da análise descritiva apresentada, interessa-nos estudar as correlações entre as escalas e subescalas estudadas, nomeadamente entre o impacto negativo e o impacto positivo. Estas duas vertentes coexistem na perceção parental, mas são independentes uma da outra, indo ao encontro das conclusões de Hastings e Taunt (2002), tendo sido todos os valores das correlações não significativos.

A análise correlacional efetuada possibilita-nos alcançar o sétimo objetivo a que nos propusemos (7- Conhecer a relação entre os fatores associados à perceção de impacto negativo causado pela DR do filho e os percecionados como causando impacto positivo), sendo possível concluir que não há relação entre estas duas vertentes. Ou seja, as variáveis que propiciam o stress parental não interferem com a capacidade de percecionar o contributo positivo que o filho com DR transmite à dinâmica familiar, assim como o contrário também pode ocorrer (uma maior perceção positiva não diminui o nível de stress sentido pelas famílias).

Noutro sentido, a análise correlacional entre as subescalas de impacto negativo e das necessidades familiares permite-nos verificar que as últimas induzem ao stress. De facto, tanto as *necessidades financeiras* ($r=.410$), como *explicar aos outros* ($r=.348$) e principalmente, como vimos, as *necessidades de informação* ($r=.521$) estão associadas a um aumento do stress parental. Da mesma forma, a *necessidade de serviços da comunidade* correlaciona-se significativamente com os *fatores extrínsecos à criança* ($r=.500$) e a *necessidade de apoio* com os *fatores intrínsecos à criança* ($r=.324$). Quer isto dizer que quanto mais a família necessita dos serviços da comunidade, mais stress sente relacionado com os *stressors* extrínsecos à criança (FEC). Por outro lado, o apoio de que os pais carecem diz respeito às características da própria criança (FIC). As equipas que intervêm com estas famílias deverão, assim, procurar o foco *stressor*, de forma a tentar colmatar a necessidade mais evidenciada.

Esta análise correlacional possibilita atingir o oitavo objetivo deste estudo (8- Conhecer a relação entre as variáveis associadas à percepção de impacto negativo e as necessidades sentidas pela família), uma vez que aferimos, em primeiro lugar, que a um maior índice de stress parental corresponde um aumento das necessidades familiares, das quais destacamos as de informação. Numa segunda análise, verificamos que os fatores de stress extrínsecos à criança se relacionam fortemente com a necessidade de serviços da comunidade e os fatores de stress intrínsecos à criança se encontram moderadamente interligados com as necessidades de apoio das famílias.

Em contrapartida, os resultados das correlações entre as subescalas do impacto positivo e das necessidades familiares permitem-nos afirmar que não há relação entre estas vertentes. Ou seja, as necessidades, tal como o stress parental, não têm relação com a percepção do contributo positivo da educação do filho com DR.

O estudo correlacional efetuado possibilita-nos alcançar o nono objetivo (9- Conhecer a relação existente entre a percepção de impacto positivo decorrente da DR e as necessidades sentidas pela família), concluindo que as correlações entre as variáveis da percepção positiva e das necessidades familiares não são significativas. Apesar das carências e dificuldades que as famílias sentem, o filho com DR contribui positivamente para a dinâmica familiar.

As respostas à questão aberta vêm corroborar alguns dos resultados que explorámos de forma quantitativa, mas mostram também a opinião dos pais que discordam de determinadas situações ou que sugerem formas de as ultrapassar. A perspetiva dos pais é essencial para a melhoria dos serviços educativos que são prestados ao filho, como admitem também Garwich e colaboradores (1998), relativamente aos desafios que as crianças/jovens com doença crónica enfrentam na escola.

Questionados sobre preocupações relacionadas com a escola do seu filho, alguns pais apontam o dedo à falta de recursos humanos e materiais (*“o apoio é insuficiente, assim como os materiais”*; *“no serviço não docente (terapia da fala, fisioterapia, terapia ocupacional,...) tenho verificado uma redução quer no número de horas disponíveis para cada aluno, quer na não aquisição de alguns deles”*), bem como às dificuldades de articulação entre a escola e a família (*“existe ainda um longo caminho a percorrer na inclusão das crianças e das famílias na comunidade escolar”*). De facto, o grosso do discurso dos pais não penaliza a atuação particular dos professores, por falta de sensibilidade ou compreensão perante as necessidades do seu filho, o que parece

consistente com a baixa percentagem obtida no item sobre o stress motivado pelas atitudes dos docentes (15.68%). Parece-nos que os respondentes estão mais preocupados com a forma como a escola lida com as necessidades do seu filho, o que parece condizer com a percentagem de pais que denuncia mal-estar com a incapacidade da escola em atender às necessidades do filho (57.41%). Recordamos que um terço das crianças/jovens não consegue aceder facilmente a todos os locais da escola, o que poderá impedir ou dificultar a sua participação em todas as atividades dinamizadas no espaço escolar. Para além deste impedimento físico, os pais referem a necessidade de mais recursos humanos, em termos de qualidade (com formação específica) e quantidade (em número suficiente), necessários ao desenvolvimento das capacidades dos seus filhos. Por outro lado, sentem que a escola deveria articular mais e melhor com as famílias, tendo em conta as necessidades destas e a sua opinião relativamente ao que julgam importante para a otimização do processo de ensino-aprendizagem do seu filho (*“pouca articulação entre escola/família no sentido de existir uma continuidade do trabalho efetuado na escola”*). Alguns pais sentem-se afastados do projeto educativo que a escola determina para os seus filhos, sendo *“apenas chamados para assinar os planos de intervenção”*. Uma vez que praticamente metade da nossa amostra refere contactos diários com o professor, revelando-se muito empenhada na educação da criança/jovem, poder-se-iam aproveitar parte desses encontros para estabelecer metas realistas que as famílias gostariam de ver alcançadas pelos seus filhos.

Tendo em conta os problemas e preocupações apontados, os pais sugerem que a escola providencie mais recursos humanos e apoios (*“gostaria que o ensino especial do meu filho fosse mais prolongado”*; *“sinto que deveria haver mais apoio até para os próprios professores”*), bem como formação adequada para as problemáticas das crianças/jovens (*“profissionais com formação específica para a doença do meu filho”*). Por outro lado, os pais que provavelmente sentiram discriminação na forma como os filhos foram tratados sugerem aos professores mais sensibilidade e compreensão (*“gostaria...que os professores compreendessem as atitudes dos nossos filhos portadores de doenças raras”*) e uma melhor articulação escola/família (*“os professores deveriam reunir mensalmente com os pais para adequarem o programa que aplicam”*; *“falar mais com os pais para que em conjunto cheguem mais perto da ajuda necessária”*). Não podemos esquecer que no caso das DR's, é usual a família deter mais conhecimentos sobre a patologia da criança/jovem do que alguns dos profissionais que com esta lidam (Skinner & Schaffer, 2006). Daí que a relação escola/família deva ser

construída com base nesta circunstância peculiar: serão os pais a facultar a informação que possuem aos professores e, muitas vezes, a determinarem a melhor forma de atuação perante as necessidades ou os comportamentos da criança/jovem. Esta perspetiva exige dos professores humildade e capacidade de partilha, tomando a relação com os pais como um ponto de partida para melhor responderem às necessidades educativas da criança/jovem.

Para além das preocupações e sugestões relacionadas com os serviços educativos, os pais referem temas secundários à questão aberta proposta, apesar de enquadrados neste estudo em geral.

O facto de termos previsto enunciados acerca da contribuição positiva, inerente à educação de um filho com DR, fez despoletar nos pais a reflexão sobre este impacto. Alguns respondentes referem que esta experiência os fez *“crescer...e ver o mundo com outros olhos”*, admitindo que *“ter uma criança rara é um privilégio”*. No entanto, também é focado o impacto negativo relacionado com as dificuldades e a falta de apoio perante as necessidades que sentem (*“não há qualquer apoio do Estado nesta situação”*). Os fenómenos da raridade e da ausência de diagnóstico são igualmente referidos como tendo repercussões negativas na dinâmica familiar (*“é frustrante e desorientador”*). Um último tema destacado por alguns pais tem a ver com a integração social dos seus filhos, caracterizada pela dificuldade, desigualdade e limitação da participação na sociedade (*“nunca ficam em igualdade com os outros”*). O acesso a oportunidades fica dependente da capacidade de os pais lutarem pelos direitos dos seus filhos. Daí que algumas respostas correspondam ao epíteto *“pais como defensores”*, como vimos na literatura revista (Griffith et al., 2011a), em que os progenitores assumem o papel de lutadores pela prestação de melhores serviços e cuidados ao seu filho.

A análise descritiva das respostas dadas à questão aberta permitiu alcançar o décimo objetivo previsto (10- Conhecer a opinião dos pais acerca de preocupações e/ou sugestões relacionadas com a escola do seu filho com DR e NEE). Verificámos que as maiores preocupações dos pais com a escola do seu filho se relacionam com a falta de recursos humanos e materiais e com as dificuldades de articulação entre a família e a escola. Por este motivo, vários pais sugerem um aumento dos recursos, em termos de qualidade e quantidade, adequados às necessidades dos seus filhos e apelam à sensibilidade e compreensão dos professores, desejando também a melhoria da relação e da articulação entre o sistema familiar e escolar.

Tendo em conta que os objetivos propostos para esta investigação foram atingidos, resta-nos avançar com algumas conclusões que serão apresentadas de seguida.

Conclusão

Este estudo foi orientado no sentido de compreendermos as percepções parentais acerca da educação de um filho com DR, em contexto familiar e escolar. Concretamente, interessou-nos avaliar tanto as percepções das necessidades familiares e do impacto negativo/stress que a DR de um filho causa na família, como as percepções da contribuição positiva que advém desta experiência. Por outro lado, foi nosso intuito compreender a forma como os pais percecionam os serviços educativos prestados à criança/jovem. Na realidade, a escola representa um fator muito importante para o desenvolvimento integral de Todos, e da criança/jovem com DR em particular, assumindo-se como um espaço educativo de interação social de eleição, onde aquela passa grande parte do seu tempo. O ambiente escolar influencia e é influenciado pela dinâmica familiar, de forma mais ou menos positiva, dependendo também da relação construída entre a família e a escola.

A revisão da literatura efetuada permitiu enquadrar teoricamente o tema a investigar, afunilando as linhas de análise, uma vez que os estudos existentes são escassos, pouco difundidos, mas com interesses científicos muito abrangentes.

No primeiro capítulo, conhecemos a definição e principais características das DR's, bem como as dificuldades partilhadas por pacientes e seus familiares que levaram o poder político de vários países europeus, à imagem dos EUA, a intervir nesta questão. Percebemos a razão pela qual estas patologias são consideradas um sério problema de saúde pública.

Já no segundo capítulo, abordámos o impacto das DR's na família, tendo em conta os autores revistos que consideram o stress e o contributo positivo como variáveis implicadas na experiência de educar um filho com DR. Como estas famílias apresentam carências peculiares, explorámos também as necessidades que as caracterizam, assim como os fatores que promovem a sua resiliência perante a adversidade.

No terceiro e último capítulo da revisão da literatura, interessámo-nos pelas implicações que as DR's têm em contexto escolar. Conhecemos os vários sistemas que interagem no desenvolvimento da criança com doença crónica, com ênfase na DR, prestando especial atenção à intervenção educativa baseada na etiologia (abordagem considerada como a Educação Especial do século XXI) e à relação família-escola.

A investigação empírica concentrou o quarto capítulo que aborda as questões metodológicas subjacentes ao nosso estudo e o quinto capítulo, em que procedemos à

apresentação, análise e discussão dos resultados.

Sendo este um estudo de carácter exploratório, contendo uma vertente qualitativa, mas caracterizando-se como predominantemente quantitativo, foi possível encontrarmos tendências nas respostas mais cotadas. Da análise das várias escalas e subescalas, bem como do estudo das correlações entre variáveis, emergiram alguns resultados importantes e implicações que passamos a referir.

Relativamente ao stress parental, o elevado índice verificado na amostra portuguesa evidencia experiências familiares muito negativas, comparativamente ao estudo original, do Reino Unido. Um dos fatores de stress mais apontado pelos pais relaciona-se com as preocupações familiares face ao futuro do filho com DR e NEE. A ausência de respostas a médio e longo prazo incrementa o mal-estar das famílias no quotidiano. Seria importante que os serviços de apoio, quer social, da saúde ou da educação, informassem as famílias sobre as possíveis alternativas com que o filho poderá contar no futuro, de forma a preparem este percurso tantas vezes labiríntico e de difícil acesso. A preparação do futuro destes jovens e adultos não poderá ser deixada ao acaso, devendo os pais, no presente e enquanto podem, ser encaminhados para os serviços que melhor satisfaçam as necessidades dos seus filhos.

Por outro lado, muitas destas famílias acusam elevados índices de stress por terem de vigiar permanentemente a saúde do seu filho e por prestarem cuidados diários (e noturnos), indiciando esgotamento físico e psicológico dos principais cuidadores. De facto, a maioria da nossa amostra educa filhos com doenças que limitam severa e frequentemente a participação nas atividades do dia a dia. Supomos que, como apontado pela literatura, a componente comportamental, aliada à severidade da patologia, dificultará a gestão da rotina diária, pelo que as intervenções atempadas, através de programas específicos de modificação do comportamento, poderiam aliviar o stress familiar. Face a este peso e cansaço parental, seriam bem-vindas, de igual modo, ajudas da comunidade, com pessoal habilitado para estas funções, que prestasse apoio quando a família mais próxima não conseguisse dar resposta a todas as suas necessidades. Falamos concretamente da organização e implementação de serviços de apoio ao domicílio, para as pequenas ausências, que possibilitariam momentos de respiro para os pais. Há certamente voluntários com formação capazes de exercer estas funções temporárias, residindo, talvez, a maior dificuldade na organização, coordenação e fiscalização desta prestação de serviços de apoio domiciliário.

As equipas que intervêm com estas famílias, nomeadamente os professores,

deverão entender claramente o foco de tensão parental. Na verdade, alguns pais quiseram deixar registo sobre os fatores de stress relacionados com a limitada participação do filho nas atividades da escola e dos pares, da falta de sensibilidade e compreensão dos professores, bem como das relações entre pares. Um profundo entendimento da família da criança/jovem com DR e NEE implica conhecer os fatores de stress relacionados com as características da doença e comportamentos da criança (os fatores intrínsecos à criança), apontados pela literatura como sendo aqueles que constituem os maiores *stressors* da família, mas de igual forma compreender os fatores que contribuem de forma mais indireta para o mal-estar parental. Referimo-nos aos serviços de apoio social, de saúde e até educativos que, por vezes, acrescem a carga negativa que estas famílias têm de suportar dada a raridade da patologia do seu filho.

Com efeito, os resultados obtidos neste estudo sugerem que os dois tipos de fatores contribuem de forma equilibrada para o mal-estar parental. Ou seja, quanto mais as famílias necessitam dos serviços da comunidade, mais stress sentem devido à dificuldade em aceder aos mesmos. Por outro lado, e ao contrário dos fatores extrínsecos, o stress despoletado por fatores intrínsecos à criança relaciona-se com as necessidades de apoio mais apontadas, já que assegurar os cuidados a estes filhos implica toda a disponibilidade parental (em termos de tempo, dinheiro e qualidade de cuidados). Esta entrega total assume-se como indispensável para um tratamento e educação de qualidade de um filho com DR e NEE. Devido aos constantes progressos científicos e tecnológicos, estas crianças/jovens vivem cada vez mais e com a melhor qualidade possível, continuando a exigir das famílias uma atenção especial, não só na fase do diagnóstico, mas ao longo de toda a sua vida. Portanto, as necessidades de apoio sentidas pelas famílias são uma constante desde o nascimento até à fase adulta dos sujeitos com DR, o que implica uma sobrecarga dos pais que, por força da idade, têm cada vez mais dificuldade em prestar os cuidados ao filho.

Em termos práticos, e sendo mais difícil controlar as questões relacionadas com os fatores intrínsecos à criança (como o comportamento ou o seu desenvolvimento cognitivo), seria pertinente intervir nas componentes externas que geram stress (como os serviços médicos, de apoio social ou educativo), tornando-as facilitadoras e parceiras dos pais.

Concluimos também que, à semelhança dos autores revistos e apesar da perceção de impacto negativo, a nossa amostra reconhece que o filho com DR contribui positivamente para o bem-estar pessoal e familiar. É inequívoca a aprendizagem

positiva que esta experiência inesperada permite aos pais. Da mesma forma, a DR une a família em torno de um problema que, estando os pais sozinhos, se afiguraria de difícil gestão. A nossa amostra refere um processo de *coping* eficaz, sugerindo que a educação de um filho diferente a tornou resiliente, (mais) capaz de lidar com situações adversas.

Apesar de a nossa amostra pertencer a uma associação de apoio, os inquiridos não consideram que a sua rede social aumentou por terem um filho com DR. Na verdade, este facto sugere-nos que estas famílias se encontram sós na sua luta, pois não conseguem partilhar experiências com outras famílias, por cada uma apresentar uma patologia diferente. Em Portugal, e ao contrário de outros países europeus e dos EUA, ainda não é tradição dos serviços de saúde e da educação a orientação destes casos para grupos de apoio. Daí ser muito importante a divulgação desta temática no público em geral, começando pela área da saúde e da educação, já que lidam diretamente com estas famílias.

Tendo em conta os resultados obtidos na generalidade dos itens da escala do impacto positivo, afigura-se-nos que estes dados são importantes para a intervenção da equipa educativa. A perceção do impacto positivo poderá funcionar como resposta nos momentos em que as famílias se encontram mais fragilizadas e desgastadas. Os profissionais da educação deverão valorizar todo o esforço e sucessos que as famílias foram conseguindo em prol do bem-estar e do desenvolvimento harmonioso da criança/jovem com DR e NEE, de forma a contornar as situações de stress que ciclicamente ocorrem. Seria também importante que os professores conhecessem as características da doença específica do aluno, disseminadas na internet nalguns sites fidedignos, transmitindo interesse e possibilitando momentos de partilha com as famílias, nomeadamente acerca do trabalho desenvolvido por grupos de pais que prestam apoio mútuo. Os professores conhecem meios de aceder mais facilmente à informação, nomeadamente via internet e com recurso a outras línguas, ao contrário de muitas famílias que ainda se veem isoladas do mundo digital.

A análise correlacional entre as escalas permitiu-nos concluir que o stress parental é independente da perceção de impacto positivo, tal como referido pelos autores revistos, mas está diretamente relacionado com as necessidades familiares.

Em relação às necessidades mais apontadas pelos pais, ficámos a saber que as necessidades de informação ocupam o primeiro lugar, facto que não será alheio à raridade da patologia da criança/jovem. Na verdade, para além de desconhecerem os serviços que poderão ajudar o filho no futuro, os pais sentem necessidade em saber

como a criança se desenvolve, uma vez que padece de uma DR cujas consequências no seu desenvolvimento não são bem conhecidas, nem estão difundidas numa linguagem acessível. Em segundo lugar, as famílias sentem também necessidades financeiras, já que os cuidados ao filho exigem encargos económicos que aumentam, em detrimento dos apoios sociais e laborais. Praticamente com a mesma importância, verificamos que as necessidades de serviços da comunidade e de apoio são também apontadas acima da média pelos pais, o que sugere que tanto precisam de ajuda para se moverem nos serviços existentes, como sentem também que a nível pessoal seria bem-vindo um apoio adicional que aliviasse o desgaste físico e emocional diário com que têm de lidar. No que diz respeito às dificuldades em explicar aos outros o problema do seu filho, e apesar de constituírem uma necessidade real, os pais encaram-nas como um mal menor. Os resultados obtidos acerca do *coping* familiar indicam que a família lida bem com a situação determinada pela DR da criança/jovem, pelo que explicar aos outros não constituirá um problema relevante.

Quanto à perceção dos serviços educativos prestados, a nossa amostra atribui à escola uma importância fulcral no desenvolvimento e bem-estar da criança/jovem com DR e NEE. Apesar de alguns demonstrarem preocupação com o desempenho académico do seu filho, relativamente aos pares, e de quase metade registarem que nem se pondera esta questão dada a severidade da doença, a grande maioria dos pais entende a escola como fonte de apoio social. Quer isto dizer que a *performance* académica não constitui a principal referência do sucesso educativo para estes pais, ao contrário da importância atribuída às amizades e bem-estar na escola. A relação com os pares é determinante para a inclusão escolar destas crianças/jovens que apresentam, na maioria dos casos, sinais visíveis da doença e requerem ajuda considerável para as suas necessidades básicas e médicas. Ainda assim, estes fatores parecem não constituir um freio ao sentimento de felicidade proporcionado pelo ambiente escolar.

Por outro lado, verificámos que a relação escola-família, do ponto de vista parental, se pauta pela compreensão, partilha e diálogo frequente, surgindo como uma mais-valia neste processo. De facto, grande parte dos pais estabelece contactos permanentes com o professor do seu filho, informa-o sobre as especificidades inerentes à DR que o afeta e sente-se à-vontade para comunicar as necessidades médicas. De uma forma geral, a amostra considera que os professores correspondem de forma satisfatória às necessidades educativas da criança/jovem. Por se tratar de pais muito envolvidos com a aprendizagem dos seus filhos, praticamente metade dos inquiridos gostaria ainda de

um maior envolvimento nos objetivos educacionais determinados pelos professores. A equipa educativa poderia aproveitar este empenho peculiar para delinear estratégias e atividades que os pais pudessem aplicar em casa, como reforço das desenvolvidas na escola.

Esta relação de proximidade com os professores do seu filho parece opor-se à forma como veem o sistema educativo, no seu todo. Alguns pais quiseram expressar por escrito a sua preocupação em relação à falta de recursos humanos e materiais da escola do seu filho. Nem metade dos educandos da amostra participa inteiramente nas atividades escolares e cerca de um terço não consegue aceder a todos os espaços escolares. Parece-nos que aqui as atitudes individuais dos professores são um facilitador do processo de ensino-aprendizagem, mas outro tipo de barreiras impede uma total participação da criança/jovem na vida da escola. As equipas diretivas das escolas deveriam auscultar os pais (e mais concretamente estes pais) de forma a colmatar as falhas existentes, demonstrando um real interesse pela individualidade de cada aluno com DR e NEE. Por vezes, mínimas alterações no espaço escolar garantem uma total inclusão educativa.

Relativamente à gestão escolar das necessidades médicas, notamos uma limitada confiança na resposta da escola às necessidades médicas da criança/jovem. Tratando-se de casos de doenças incomuns, com exigências que o público em geral desconhece, não estranhámos esta opinião. Ao contrário do que acontece, seria importante que os profissionais do hospital que segue a criança/jovem transmitissem informação importante aos profissionais da educação que, muitas vezes, apenas conhecem as implicações e complicações da doença do ponto de vista parental, e não técnico. As equipas de saúde poderiam dinamizar ações de sensibilização e simultaneamente de formação na comunidade escolar (para docentes, pessoal não docente e pares). Não sendo esta, de todo, uma questão unilateral, o professor, nomeadamente o de Educação Especial, poderia deslocar-se ao hospital (ou estabelecer outra forma de contacto regular), de forma a recolher e partilhar o máximo de informações que ajudassem a escola a gerir melhor as questões médicas destas crianças/jovens, aliviando o stress parental devido a estas situações, reportado de forma significativa pelos pais.

Partilhar a educação de uma criança/jovem com DR implica uma efetiva comunicação entre a família-escola-hospital, em que todos os elementos da equipa interdisciplinar são reconhecidos como importantes para o seu bem-estar. Esta partilha de informação não se deverá centrar apenas nas dificuldades inerentes à DR, mas

também nos aspetos positivos que se destacam no desenvolvimento da criança/jovem. Por outro lado, de acordo com a literatura revista, muitos dos comportamentos verificados nas crianças/jovens com síndromes deve-se à etiologia da doença e não a meras questões temperamentais. Esta perspetiva, que deveria ser explicada pela equipa clínica, poderá ajudar os pais e os professores a compreenderem melhor a DR da criança/jovem e a reconhecerem as suas potencialidades educativas.

As conclusões deste estudo deverão ser entendidas tendo em conta várias condicionantes. Na verdade, o reduzido número de participantes não permite generalizar os resultados. O facto de não dispormos de informação epidemiológica sobre o número de DR's e seus pacientes em Portugal impede-nos de aferir a representatividade da amostra. Num próximo estudo, dever-se-ão conjugar maiores esforços no sentido de obter o máximo de participantes, nomeadamente através de questionários *online* que poderão chegar a um público mais vasto, apesar de raro.

Por outro lado, os pais que participaram neste estudo são membros de uma associação de apoio e naturalmente interessados e colaboradores em investigações que dizem respeito aos seus filhos. As experiências relatadas pela nossa amostra poderão diferir das de outras famílias que não estão envolvidas em grupos.

De facto, pouco se conhece sobre as implicações das DR's nas famílias e nas crianças/jovens. Seriam profícuos, no futuro, estudos comparativos entre famílias com filhos com DR e outras com doenças mais comuns, de forma a explorar as dificuldades únicas decorrentes da raridade. Um estudo que averiguasse quais as variáveis sociodemográficas que influenciam as respostas dos sujeitos traria também outros resultados úteis para as equipas que intervêm com estas famílias. Na verdade, ao respondermos às nossas questões iniciais, outras emergiram e podem ser alvo de aprofundamento e esclarecimentos em próximos estudos.

O instrumento utilizado para aferir as perceções parentais, de cariz quantitativo, poderá ser complementado, em futuras investigações, com metodologias que ajudem a clarificar quer as necessidades familiares, quer o impacto positivo e negativo que uma DR pode trazer à dinâmica familiar, com recurso, por exemplo à entrevista que permitirá uma diversidade de respostas relativamente a um mesmo tópico. Também as perceções dos pais sobre os serviços educativos prestados pela escola poderão ser esclarecidas através dessa metodologia, fornecendo outros dados que poderão ser importantes, como exemplos de práticas educativas propiciadoras ou não de inclusão.

Seria também interessante alargar a análise a outros membros da família. A

maioria da nossa amostra foi constituída por mães, sujeitos que a literatura aponta como mais suscetíveis a apresentar elevados níveis de stress. Conhecer as perceções do progenitor, por exemplo, permitiria obter resultados com vista a uma intervenção focada nas diferenças de género, assim como a análise das relações de fratria poderia constituir uma mais-valia. A criança/jovem com DR necessita de uma família capaz de a ajudar, unida na procura de respostas, nem sempre fáceis ou possíveis de alcançar.

Concluimos com a nota de que este trabalho não teria sido possível sem o contributo de investigadores internacionais. A colaboração internacional afigura-se-nos essencial em estudos desenvolvidos sobre esta temática, uma vez que o público com DR's existe e é vasto, apesar de, como vimos, muito disperso geograficamente.

Parece-nos que muito ficou por dizer, mas muito, muito mais, por fazer.

Bibliografia

- AAIDD. (2010). *Intellectual Disability: Definition, Classification and Systems of Supports*. (11th ed.) Washington DC : AAIDD.
- Alarcão, I. (2000). Escola reflexiva e supervisão. Uma Escola em Desenvolvimento e Aprendizagem. In I. Alarcão, *Escola Reflexiva e Supervisão* (pp. 11-13). Porto: Porto Editora.
- Alliance Maladies Rares. (2011). *Les secrets de Louis* - Collection Une histoire pour expliquer une maladie. Éditions K' Noë.
- Allison, P. D. (2002). *Missing data*. Thousand Oaks. CA: Sage University Papers Series on Quantitative Applications in Social Sciences. Sage.
- Alonso, M., & Bermejo, B. (2001). *Atraso Mental*. Amadora: McGrawHill.
- Anastasi, A. (1990). *Psychological testing* (éd. 6th). New York: Mc Millan.
- Andreasen, N. (2003). *Admirável Cérebro Novo - Dominar a Doença Mental na Era do Genoma*. Lisboa: Climepsi Editores.
- Aymé, S. (2000). *Les injustices de la naissance*. Paris: Hachette Littératures.
- Aymé, S., & Schmidtke, J. (2007). Networking for rare diseases: a necessity for Europe. *Bundesgesundheitsbl – Gesundheitsforsch – Gesundheitsschutz*, 50 (12), 1477-1483.
- Azevedo, J. (2011). *Liberdade e Política Pública de Educação – Ensaio sobre um novo compromisso social pela educação*. Vila Nova de Gaia : Fundação Manuel Leão.
- Barco, P. A., Domínguez, M. C., Solana, E. G., Vázquez, I. M., & Díaz, I. P. (2008). *Manual de atención al alumnado com necesidades específicas de apoyo educativo por padecer enfermedades raras y crónicas*, 9. Andalucía: Consejería de Educación de Junta de Andalucía.
- Bardin, L. (1989). *L' analyse de contenu* (éd. 5e augmentée et révisée). Paris: Presses Universitaires de France.
- Barragán, G. M. (2010). Enfermedades raras. *PaidereX Revista Extremeña de Formación y Educación*, 1 (3), 49-53.
- Barrio, J. A., & Castro, A. (2008). Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las enfermedades raras. *An. Sist. Sanit. Navar.*, 31 (2), 153-163.
- Behr, S. K., Murphy, L. D., & Summers, J. A. (1992). *User's manual: Kansas Inventory of Parental Perceptions (KIPP)*. Lawrence: University of Kansas, Beach Center

on Families and Disability.

Bell, J. (2008). *Como realizar um projecto de investigação* (4ª ed.). Lisboa: Gradiva.

Biesecker, L., & Erby, L. (2008). Adaptation to living with a genetic condition or risk: mini-review. *Clinical Genetics*, 74 (5), 401-407.

Blacher, J., & Baker, B. L. (2007). Positive Impact of Intellectual Disability on Families. *American Journal on Mental Retardation*, 112 (5), 330-348.

Bogdan, R., & Biklen, S. (1994). *Investigação qualitativa em educação. Uma introdução à teoria e aos métodos*. Porto: Porto Editora.

Bruce, J. E., Quirke, S., & Shaw, S. R. (2010). Families of Children With Genetic Disorders. In P. McCabe, & S. Shaw, *Genetic and Acquired Disorders: Current Topics and Interventions for Educators* (pp. 59-67). Thousand Oaks, CA: Corwin.

Bruns, D., & Foerster, K. (2011). “We’ve been through it all together”: supports for parents with children with rare trisomy conditions. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55 (4), 361-369.

Chevrier, J. (2003). A especificação da problemática. In B. Gauthier, *Investigação social. Da problemática à Colheita de Dados* (pp. 70-95). Loures: Lusociência.

Chinn, S. (2010). *Adressing the unproductive classroom behaviours of students with special needs*. Jessica Kingsley Publishers.

Clay, D., Cortina, S., Harper, D., Cocco, K., & Drotar, D. (2004). Schoolteacher’s experiences with childhood chronic illness. *Children’s health care*, 33 (3), 227-239.

Cohen, J. (1988). *Statistical power analysis for the behavioural sciences* (éd. 2nd). Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.

Comissão Europeia. (1999). *Decisão n.º 1295/1999/CE do Parlamento Europeu e do Conselho*. Acedido em 1 de dezembro de 2011, em: http://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_pt.pdf

Consejería de Educación. (2002). *Guía para la atención educativa a los alumnos y alumnas con enfermedades crónicas*. Sevilla: DGOES. CEC. JA.

Conselho da União Europeia. (2009). *Recomendação do Conselho relativa a uma acção europeia em matéria de doenças raras*, pp. 151/7-151/10. Acedido em 1 de dezembro de 2011, em: <http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:PT:PDF>

- Cramer, D. (1997). *Basic statistics for social research*. London: Routledge.
- Cronbach, L. J. (1951). Coefficient alpha and the internal structure of tests . *Psychometrika*, 16 (3), pp. 297-334.
- Decreto-Lei n.º 3/2008, de 7 de janeiro. (2008). *Diário da República n.º 4 - I Série*. Lisboa: Ministério da Educação.
- Della-Courtiade, C. (1997). *A Criança com Deficiência - do nascimento à idade escolar. Breve Guia para os Pais*. Lisboa: Grifo.
- Dellve, L., Samuelsson, L., Tallborn, A., Fasth, A., & Hallberg, L. (2006). Stress and well-being among parents of children of rare diseases: a prospective intervention study. *Journal of advanced nursing*, 53 (4), 392-402.
- DeVellis, R. F. (1991). *Scale Development. Theory and applications*. London: Sage Publications.
- Dodge, J. A., Chigladze, T., Donadieu, J., Grossman, Z., Ramos, F., Serlicorni, A., Siderius L., Stefadinis CJ, Tasic V., Valiulis A., & Wierzba J. (2011). The importance of rare diseases: from the gene to society. *Arch Dis Child*, 96 (9), 791-792.
- Duhamel, F., & Fortin, M.-F. (2009). Os estudos de tipo descritivo. In M. F. Fortin, *O processo de investigação: da concepção à realização* (5ª ed., pp. 161-171). Loures: Lusociência.
- European Comission. (2011). *Special Eurobarometer 361 - European Awareness of Rare Diseases*. Acedido em 1 de dezembro de 2011, em: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/ebs_361_en.pdf
- EURORDIS. (2004). *EurordisCare2: Survey of diagnostic delays, 8 diseases, Europe*. Acedido em 21 de fevereiro de 2012, em: http://archive.eurordis.org/article.php3?id_article=454
- EURORDIS. (2005). *Rare Diseases: understanding this Public Health Priority*. Acedido em 31 de dezembro de 2011, em: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf
- EURORDIS. (2007). *What is a Rare Disease?* Acedido em 1 de dezembro de 2011, em: http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_RD.pdf
- Floyd, F. J., & Gallagher, E. M. (1997). Parental Stress, Care Demands, and Use of Support Services for School-Age Children with Disabilities and Behavior Problems. *Family Relations*, 46 (4), 359-371.
- Fortin, M.-F., & Côté, J. (2009). O quadro de referência. In M.-F. Fortin, *O processo de investigação: da concepção à realização* (5ª ed., pp. 89-98). Loures: Lusociência.

- Fortin, M.-F., Grenier, R., & Nadeau, M. (2009). Métodos de colheita de dados. In M. F. Fortin, *O processo de investigação: da concepção à realização* (5ª ed., pp. 239-264). Loures: Lusociência.
- Gaite, L., Fuentes, M. G., Lamuño, D. G., & Álvarez, J. L. (2008). Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. *An. Sist. Sanit. Navar*, Supl. 2, 165-175.
- Gallo, A. M., Angst, D. B., Knafl, K. A., Twomey, J. G., & Hadley, E. (2010). Health Care Professionals' Views of Sharing Information with Families Who Have a Child with a Genetic Condition. *J. Genet Counsel*, 19, 296-304.
- Gallo, A. M., Hadley, E. K., Angst, D. B., Knafl, K. A., & Smith, C. A. (2008). Parent's Concerns About Issues Related to Their Children's Genetic Conditions. *JSPN*, 13 (1), 4-14.
- García-Cueto, E. (1993). *Introducción a la Psicometría*. Madrid: Siglo XXI.
- Garwich, A. W., Kohrman, C., Wolman, C., & Blum, R. W. (1998). Families' Recommendations for Improving Services for Children with Chronic Conditions. *Arch Pediatr Adolesc Med.*, 152, 440-448.
- Ghiglione, R., & Matalon, B. (2005). *O Inquérito: Teoria e Prática* (4ª ed.). Oeiras: Celta Editora.
- Gilmore, L. (2009). Rare chromosome disorders and their developmental consequences. *Intellectual Disability Australasia*, 30 (4), 3-7.
- Gilmore, L., & Campbell, M. (2006). "Give me a name for what is wrong with him": A case study of rare chromosome disorder. *Australian Journal of Guidance and Counselling*, 16 (2), 225-232.
- Griffith, G. M., Hastings, R. P., Nash, S., Petalas, M., Oliver, C., Howlin, P., Moss, J., Petty, J., & Tunnicliffe, P. (2011a). "You Have to Sit and Explain it All, and Explain Yourself." Mother's Experiences of Support Services for Their Offspring with a Rare Genetic Intellectual Disability Syndrome. *J Genet Counsel*, 20, 165-177.
- Griffith, G. M., Hastings, R. P., Oliver, C., Howlin, P., Moss, J., Petty, J., & Tunnicliffe, P. (2011b). Psychological well-being in parents of children with Angelman, Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55 (4), 397-410.
- Guillem, P., Cans, C., Robert-Gnansia, E., Aymé, S., & Jouk, P. S. (2008). Rare diseases in disabled children: an epidemiological survey. *Arch Dis Child*, 93, 115-118.
- Harel, F. (2009). Análise estatística dos dados. In M.-F. Fortin, *O processo de*

- investigação: da concepção à realização* (5ª ed., pp. 269-304). Loures: Lusociência.
- Hastings, R. P., & Taunt, H. M. (2002). Positive Perceptions in Families of Children With Developmental Disabilities. *American Journal on Mental Retardation*, 107 (2), 116-127.
- Hastings, R. P., Allen, R., McDermott, K., & Still, D. (2002). Factors related to positive perceptions in parents of children with intellectual disabilities. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 15 (3), 269-275.
- Heiman, T. (2002). Parents of Children With Disabilities: Resilience, Coping, and Future Expectations. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 14 (2), 159-171.
- Hodapp, R. M., & Fidler, D. J. (1999). Special Education and Genetics: Connections for the 21st century. *Journal Special Education*, 33 (3), 130-137.
- Hodapp, R. M., & Ricci, L. A. (2002). Behavioural phenotypes and educational practice: The unrealized connection. In G. O'Brien (Ed.), *Behavioural phenotypes in clinical practice* (pp. 137-151). London: MacKeith Press.
- Hodapp, R. M., DesJardin, J. L., & Ricci, L. A. (2003). Genetic Syndromes of Mental Retardation: Should They Matter for the Early Interventionist? *Infants Young Children*, 16 (2), 152-160.
- Howell, D. (2011). *Fundamental Statistics for the Behavioral Sciences* (éd. 7th). Belmont: Wadsworth.
- Jones, J., & Passey, J. (2003). Family Adaptation, Coping and Resources: Parents Of Children with Developmental Disabilities and Behaviour Problems. *Journal on Developmental Disabilities*, 11 (1), 31-46.
- Lozano, M. P., Ferreras, A. P., Gomariz, M. J., & Bogdanovitch, A. P. (2010). Rasgos conductuales y cognitivos de los síndromes Rett, Cri-du-Chat, X-Frágil y Williams. *Liberabit*, 16, 39-50.
- Lynch, E. W., Lewis, R. B., & Murphy, D. S. (1992). Educational services for children with chronic illness: perspectives of educators and families. *Exceptional Children*, 59 (3), 210-220.
- MacAllister, M., Davies, L., Payne, K., Nicholls, S., Donnai, D., & MacLeod, R. (2007). The emotional effects of genetic diseases: implications for clinical genetics. *Am J Med Genet A*, 143 A (22), 2651-2661.
- McCabe, P. C., & Shaw, S. R. (2010). *Genetic and Acquired Disorders: Current Topics and Interventions for Educators*. Thousand Oaks, CA: Corwin.
- Ministério da Saúde. (2008). *Plano Nacional das Doenças Raras*. Acedido em 12 de

- dezembro de 2011, em: <http://www.eurordis.org/pt-pt/content/um-plano-nacional-para-doencas-raras-em-portugal>
- Moeschler, J. B. (2008). Genetic Evaluation of Intellectual Disabilities. *Seminars in Pediatric Neurology*, 15, pp. 2-9.
- Morato, P. P., & Santos, S. (2007). Dificuldades Intelectuais e Desenvolvimentais - A Mudança de Paradigma na concepção da Deficiência Mental. *Revista de Educação Especial e Reabilitação*, 14 (1), pp. 36-41.
- Mukherjee, S., Lighthfoot, J., & Sloper, P. (2000). The inclusion of pupils with a chronic health condition in mainstream school: what does it mean for teachers? *Educational Research*, 42 (1), 59-72.
- Muñiz, J. (2003). *Teoría clásica de los tests*. Madrid: Pirámide.
- Nachshen, J. S., Woodford, L., & Minnes, P. (2003). The Family Stress and Coping Interview for families of individuals with developmental disabilities: a lifespan perspective on family adjustment. *Journal of Intellectual Disability Research*, 47 (4,5), 285-290.
- Nielsen, L. B. (1999). *Necessidades Educativas Especiais na Sala de Aula - Um Guia para Professores*. Porto: Porto Editora.
- Nunnally, J. (1978). *Psychometric theory*. New York: Mc Graw-Hill.
- Oeseburg, B., Jansen, D. E., Reijneveld, A., Dijkstra, G., & Groothoff, W. (2010). Limited concordance between teachers, parents and healthcare professionals on the presence of chronic diseases in ID-adolescents. *Research in Developmental Disabilities*, 31, 1645-1651.
- OMS. (1995). *Classificação Internacional das Deficiências, Incapacidades e Desvantagens (Handicaps)- Um Manual de Classificação das Consequências das Doenças*. Lisboa: Secretariado Nacional de Reabilitação.
- OMS. (2004). *CIF - Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde*. Lisboa: Direção Geral de Saúde. Acedido em 2 de novembro de 2012, em : http://www.inr.pt/uploads/docs/cif/CIF_port_%202004.pdf
- Pereira, F. (1996). *As Representações dos Professores e as Necessidades das Famílias*. Lisboa: Secretariado Nacional Reabilitação e Integração de Pessoas com Deficiência.
- Perry, A. (2004). A Model of Stress in Families of Children with Developmental Disabilities: Clinical and Research Applications. *Journal on Developmental Disabilities*, 11 (1), 1-16.
- Pimentel, J. (1997). *Um Bebé Diferente – Da Individualidade da Interação à Especificidade da Intervenção*. Lisboa: Secretariado Nacional Reabilitação e

Integração de Pessoas com Deficiência.

- Power, T. J. (2006). Collaborative practices for managing children's chronic health needs. In L. Phelps (ed.), *Chronic health related disorders in children: collaborative medical and psychoeducational interventions* (pp. 7-23). Washington DC: American Psychological Association.
- Power, T. J., DuPaul, G. J., Shapiro, E. S., & Kazak, A. E. (2003). *Promoting Children's Health: Integrating School, Family, and Community*. New York: Guilford Press.
- Quivy, R., & Campenhoudt, L. V. (1988). *Manuel de Recherche en Sciences Sociales*. Paris: Bordas.
- Reis, E. (1998). *Estatística descritiva*. Lisboa: Edições Sílabo.
- Remuzzi, G., & Garattini, S. (2008). Rare diseases: What's next? *The Lancet*, 371, 1978-1979.
- Rett, A., & Seidler, H. (1996). A Criança com Lesão Cerebral – Problemas Médicos, Educativos e Sociais. Lisboa: Fundação Calouste Gulbenkian.
- Rezazadeh, S. M., & Shaw, S. (2010). Rare chromosomal Disorders. In McCabe & Shaw (Eds.), *Genetic and Acquired Disorders: Current Topics and Interventions for Educators* (pp. 20-28). Thousand Oaks, CA: Corwin.
- Sá, E. (1996). O pensamento e a ética na relação pedagógica. In L. Archer, J. Biscaia, & W. Osswald, *Bioética* (pp. 160-168). Lisboa - São Paulo: Editorial Verbo.
- Sampedro, M. F., Blasco, G. M., & Hernández, A. M. (1997). A criança com Síndrome de Dow. In R. Bautista (coord.), *Necessidades Educativas Especiais* (pp. 225-248). Lisboa: Dinalivro.
- Schieppati, A., Henter, J.-I., Daina, E., & Aperia, A. (2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet*, 371, 2039-2041.
- Scorgie, K., & Wilgosh, L. (2008). Reflections on an uncommon journey: a follow-up study of life management of six mothers of children with diverse disabilities. *International Journal of Special Education*, 23, 103-114.
- Shaw, S. R., Glaser, S. E., Stern, M., Sferdensch, C., & McCabe, P. C. (2010). Responding to Students' Chronic Illnesses. *Principal Leadership*, 10 (7), 12-16.
- Shiu, S. (2001). Issues in the Education of Students with Chronic Illness. *International Journal of Disability, Development and Education*, 48 (3), 269-281.
- Shiu, S. (2004). Positive interventions for children with chronic illness: parents' and teachers' concerns and recommendations. *Australian Journal of Education*, 48 (3), 239-252.

- Shiu, S. (2005). *Enhancing the educational experience for children with chronic illness - What parents want educators to know*. Acedido em 1 de dezembro de 2011, em : http://www.awch.org.au/pdfs/conferences/2005/06_SHIU,%20Shiona_paper.pdf
- Skinner, D., & Schaffer, R. (2006). Families and Genetic Diagnoses in the Genomic and Internet Age. *Infants Young Children*, 19 (1), 16-24.
- Sousa, L. (1998). *Crianças (con)fundidas entre a escola e a família - uma perspectiva sistémica para alunos com necessidades educativas especiais*. Porto: Porto Editora.
- Strehle, E. M., & Middlemiss, P. M. (2007). Children with 4q-syndrome: the parent's perspective. *Genetic Counseling*, 8 (2), 189-199.
- Tarniceru, A., Puiu, M., Cerbu, C. A., & Serban, M. (2007). Rare diseases – a major problem of public health. *Jurnalul Pediatriei*, 10 (39-40), 3-6.
- Taruscio, D., & Cerbo, M. (1999). Malattie Rare: concetti generali, problem specifici e interventi sanitari. *Ann. Est. Super. Sanità*, 35 (2), 237-244.
- Tavares, P. (1996). O aconselhamento genético. In L. Archer, J. Biscaia, & W. Osswald, *Bioética* (pp. 261-265). Lisboa - São Paulo: Editorial Verbo.
- Thies, K. M. (1999). Identifying the educational implications of chronic illness in school children. *Journal of School Health*, 69 (10), 392-397.
- Thies, K. M., & McAllister, J. W. (2001). The Health and Education Leadership Project: A School Initiative for Children and Adolescents with Chronic Health Conditions. *Journal of School Health*, 71 (5), 167-172.
- UNESCO. (1990). *Declaração Mundial sobre Educação para Todos - Satisfação das necessidades básicas de aprendizagem*. Acedido em 1 de dezembro de 2011, em : <http://unesdoc.unesco.org/images/0008/000862/086291por.pdf>
- UNESCO. (1994). *Declaração de Salamanca sobre princípios, política e práticas na área das Necessidades Educativas Especiais*. Acedido em 1 de dezembro de 2011, em : <http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001393/139394por.pdf>
- Vallejo, P., Sanz, B., & Blanco, Á. (2003). *Construcción de escalas de actitudes tipo Likert*. Madrid: La Muralla.
- Van den Borne, H., Hooren, R. G., M., R., P., Fryns, J., & Curfs, L. (1999). Psychosocial problems, coping strategies, and the need for information for parents of children with Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome. *Patient Education and Counseling*, 38, 205-216.
- Vieira, M. A., & Lima, R. A. (2002). Crianças e adolescentes com doença crónica: convivendo com as mudanças. *Rev Latino-am Enfermagem*, 10 (4), 552-560.

-
- Waisbren, S. E., Rones, M., Read, C. Y., Marsden, D., & Levy, H. L. (2004). Brief Report: Predictors of Parenting Stress Among Parents of Children with Biochemical Genetic Disorders. *Journal of Pediatric Psychology*, 29 (7), 565-570.
- Weely, S., & Leufkens, H. G. (2004). *Background Paper on Orphan Diseases for the WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World*. Acedido em 21 de fevereiro de 2012, em: <http://www.pharmaceuticalpolicy.nl/Publications/Reports/7.5%20Orphan%20diseases.pdf>
- Wulffaert, J. (2010). Genetic Syndromes in the Family – Child characteristics and Parenting Stress in Angelman, CHARGE, Cornelia de Lange, Prader-Willi, and Rett syndrome. *Doctoral Dissertation*. Department of Clinical Child and Adolescent Studies, Faculty of Social and Behavioural Sciences, Leiden University.
- Wulffaert, J., Scholte, E. M., & Berckelaer-Onnes, I. (2010). Maternal parenting stress in families with a child with Angelman syndrome or Prader-Willi syndrome. *Journal of Intellectual Developmental Disability*, 35 (3), 165-174.
- Wulffaert, J., Scholte, E. M., Dijkxhoon, Y. M., Bergman, J. E., Van Ravenswaaij-Arts, C. M., & Van Berckelaer-Onnes, I. A. (2009). Parenting Stress in CHARGE Syndrome and Relationship with Child Characteristics. *J. Dev. Phys Disabil*, 21 (4), 301-313.
- Yaneva-Deliverska, M. (2011). Rare diseases and genetic discrimination. *Journal of International Medical Association Bulgaria*, 17 (1), pp. 116-119.
- Zagalo-Cardoso, J. A. (2001). Doenças genéticas: impacto psicológico e representações sociais. In M. C. Canavarro (Org.), *Psicologia da Gravidez e da Maternidade* (pp. 211-235). Coimbra: Quarteto Editora.
- Zurynski, Y., Frith, K., Leonard, H., & Elliott, E. (2008). Rare childhood diseases: how should we respond? *Archives of diseases in childhood*, 93, 1071-1074.

Anexos

Anexo 1. Questionário

Anexo 2. Pedido de colaboração no estudo dirigido à Associação Raríssimas

Anexo 3. Correspondência recebida e enviada

Anexo 1. Questionário



QUESTIONÁRIO A PAIS DE CRIANÇAS COM DOENÇA RARA E NECESSIDADES EDUCATIVAS

O presente inquérito, efetuado sob a forma de questionário, destina-se ao estudo da problemática da criança/jovem com Doença Rara e Necessidades Educativas Especiais, em contexto familiar e escolar. Foi elaborado no âmbito do Mestrado em Ciências da Educação, especialização em Educação Especial, dinamizado pela Universidade Católica Portuguesa, Centro Regional das Beiras, pólo de Viseu.

Tem por objetivo conhecer as perceções e necessidades dos pais, bem como a sua opinião sobre questões relacionadas com o seu filho com Doença Rara na escola. Para tal, solicitamos a sua colaboração que se reveste de grande importância para o estudo em causa e que merece o nosso maior agradecimento pela disponibilidade manifestada.

Asseguramos a confidencialidade dos dados obtidos que servirão unicamente para a realização da nossa investigação.

Muito obrigada pela colaboração,

Felícia da Luz Simões Ramos Catana

(Contacto para esclarecimento: feliciacatana@sapo.pt – 919211802 / 963483739)

INSTRUÇÕES DE PREENCHIMENTO

Por favor, responda aos itens apresentados mantendo a ordem e as indicações referidas. É importante que preencha todo o questionário com o maior rigor possível e que responda a todas as questões.

O questionário encontra-se dividido em 5 partes. A Parte I diz respeito a dados pessoais e familiares do inquirido e a Parte II a dados sobre o seu filho. A Parte III refere-se ao impacto que a Doença Rara do seu filho teve na família, a Parte IV às necessidades sentidas pela família e a última aborda questões relacionadas com a escola.

O questionário demora cerca de 15 minutos a ser preenchido.

Assinale as opções escolhidas, considerando que:

- não existem respostas boas ou más, cada opção indica simplesmente uma forma diferente de pensar;
- em caso de dúvida entre as opções, assinale a que mais se aproxima da sua forma de pensar;
- responda com sinceridade. O questionário é totalmente anónimo e confidencial.

PARTE I - Dados pessoais relativos ao inquirido

Idade ____ anos

Viúvo/a

☐

Sexo

Feminino ☐

Masculino ☐

Habilitações académicas

Até ao 4º ano (1º ciclo) ☐

Do 5º ao 6º ano (2º ciclo) ☐

Do 7º ao 9º ano (3º ciclo) ☐

Ensino Secundário ☐

Bacharelato ☐

Licenciatura ☐

Mestrado ☐

Doutoramento ☐

Situação profissional

Empregado ☐

Desempregado ☐

Reformado ☐

Outro ☐ Especifique _____

Grau de parentesco relativamente à criança/jovem com Doença Rara

Mãe ☐

Pai ☐

Outro ☐ Especifique _____

Estado civil

Solteiro/a ☐

Casado/a ☐

Divorciado/a ☐

União de facto ☐

Separado/a ☐

Elementos que constituem o agregado familiar

Mãe ☐

Pai ☐

Filhos ☐ Quantos? _____

Outros ☐ Quantos? _____

Número de irmãos da criança/jovem com Doença Rara:

_____ irmãos

Ordem do nascimento da criança/jovem com Doença Rara relativamente ao(s) irmão(s):

- Filho único ☐
- Primeiro filho ☐
- Filho do meio ☐
- Último filho ☐

PARTE II - Dados relativos à Doença Rara e à criança/jovem

Algumas questões foram adaptadas e traduzidas de **TRIS-FFFP** (*Tracking Rare Incidence Syndromes-Family, Friends and Finances Protocol*, de Bruns, 2011) e “*Parents’ Perceptions of Educational Services for Children with a Chronic Illness*” (Shiu, 2005)

Idade atual do seu filho com Doença Rara: _____ anos

Diagnóstico da Doença Rara (nome da doença) do seu filho: _____

Até que ponto a Doença Rara limita a participação do seu filho nas atividades do dia a dia?

- Limita severamente a participação ☐
- Limita frequentemente a participação ☐
- Limita a participação em algumas atividades ☐
- Não limita a participação ☐

Em que altura lhe foi comunicado o diagnóstico da Doença Rara?

- Antes do nascimento ☐
- No dia do nascimento ☐
- Até ao primeiro mês ☐
- Até ao sexto mês ☐
- Outra ☐ Especifique: _____

Antes da experiência de Doença Rara com o seu filho, já tinha tido contacto com alguém com Doença Rara?

Sim ☐ Não ☐

Conhece outras famílias com filhos que apresentam o mesmo diagnóstico?

Sim ☐ Não ☐

Assinale a(s) fonte(s) de apoio que tem/teve (pode assinalar mais do que uma opção):

- | | |
|---|--|
| Família <input type="checkbox"/> | Associações de apoio <input type="checkbox"/> |
| Amigos <input type="checkbox"/> | Famílias com a mesma doença <input type="checkbox"/> |
| Profissionais de saúde <input type="checkbox"/> | Outra <input type="checkbox"/> Especifique: _____ |
| Professores/Educadores <input type="checkbox"/> | |

Para além da informação que o médico especialista lhe forneceu acerca da Doença Rara do seu filho, assinale a que outra(s) fonte(s) recorreu:

- | | |
|---|---|
| Livros <input type="checkbox"/> | Internet <input type="checkbox"/> |
| Televisão <input type="checkbox"/> | Associações de apoio <input type="checkbox"/> |
| Hospitais/especialistas estrangeiros <input type="checkbox"/> | Outra <input type="checkbox"/> Especifique: _____ |

Em quantas especialidades médicas o seu filho é seguido, neste momento?

A informação que possui acerca da Doença Rara do seu filho é:

Insuficiente ☐ Suficiente ☐ Boa ☐

Nível de ensino que o seu filho frequenta

- | | |
|---|-------------------------------------|
| Jardim de Infância <input type="checkbox"/> | |
| 1º ciclo <input type="checkbox"/> | 3º ciclo <input type="checkbox"/> |
| 2º ciclo <input type="checkbox"/> | Secundário <input type="checkbox"/> |

Qual a frequência de contactos com o educador/professor/diretor de turma do seu filho (presencialmente, por escrito ou por telefone)?

Diariamente	<input type="checkbox"/>	Uma vez por período	<input type="checkbox"/>
Semanalmente	<input type="checkbox"/>	Uma vez por ano	<input type="checkbox"/>
Mensalmente	<input type="checkbox"/>	Nunca	<input type="checkbox"/>

Quantos dias de absentismo (faltas) o seu filho apresenta em média por ano na escola, devido a problemas de saúde relacionados com a sua Doença Rara?

Até 10 faltas	<input type="checkbox"/>		
11 a 20 faltas	<input type="checkbox"/>	31 a 40 faltas	<input type="checkbox"/>
21 a 30 faltas	<input type="checkbox"/>	Mais de 41 faltas	<input type="checkbox"/>

De uma forma geral, como se sente em relação aos serviços educativos prestados ao seu filho?

Muito satisfeito(a)	<input type="checkbox"/>	Insatisfeito(a)	<input type="checkbox"/>
Satisfeito(a)	<input type="checkbox"/>	Muito insatisfeito(a)	<input type="checkbox"/>

PARTE III - Impacto da Doença Rara do filho na vida familiar

Traduzido e adaptado de GSSS (*Genetic Syndrome Stressors Scale*, de Griffith, 2011b) e PCS (*Positive Contributions Scale*, de Behr, Murphy & Summers, 1992)

As questões seguintes referem-se a fontes específicas de *stress* relacionadas com a educação de uma criança com uma síndrome genética rara. Leia cada item e rodeie o número que corresponde à resposta que melhor descreve a sua experiência. Se algum item não se relacionar com as suas experiências, por favor rodeie a resposta 'NA'.

NA	0	1	2	3
Não se aplica	Nada stressante	Pouco stressante	Moderadamente stressante	Muito stressante

Avalie o seu nível de *stress* relacionado com os seguintes assuntos nos últimos 6 meses.

Falta de acesso a profissionais com conhecimentos acerca da doença do meu filho	NA	0	1	2	3
O olhar contínuo das pessoas quando estou em locais públicos com o meu filho	NA	0	1	2	3
Atender às necessidades complexas do meu filho através dos serviços sociais e/ou de saúde	NA	0	1	2	3
Dispensar um grande esforço para ajudar o meu filho a atingir níveis de desenvolvimento (ex: sentar-se, andar, alimentar-se)	NA	0	1	2	3
Estar em constante vigilância ao estado de saúde do meu filho para o caso de mudanças Súbitas	NA	0	1	2	3
Consultar profissionais que não possuem conhecimentos acerca da síndrome do meu filho	NA	0	1	2	3
Providenciar cuidados adequados ao meu filho (ex: amas), durante as minhas ausências	NA	0	1	2	3
Incapacidade da escola em atender às necessidades do meu filho	NA	0	1	2	3
Privação do sono devido aos padrões de sono do meu filho	NA	0	1	2	3
Diagnóstico causador de tensões na família	NA	0	1	2	3
Incapacidade de relaxar em casa devido à necessidade de auxiliar o meu filho 24 horas por dia	NA	0	1	2	3
Explicar a doença do meu filho a pessoas novas	NA	0	1	2	3
Preparações demoradas do meu filho antes de sair de casa	NA	0	1	2	3
Preocupações com o futuro do meu filho devido à falta de serviços especializados quando chegar à fase adulta	NA	0	1	2	3

Muitos pais de crianças com necessidades especiais acreditam que aquela criança em particular teve um efeito especial neles e noutros membros da família. Qual pensa ser o efeito que o seu filho com Doença Rara teve em si e noutros membros da sua família?

Todas as afirmações em cada quadro completam a frase iniciada em cima. Pense apenas no seu filho com doença rara e com necessidades especiais quando responder a cada afirmação.

Para cada um dos 26 ítems, rodeie a resposta que melhor descreva a sua opinião. As respostas e os seus significados são:

DT	D	C	CT
Discordo totalmente	Discordo	Concordo	Concordo totalmente

O MEU FILHO COM DOENÇA RARA É:				
O motivo pelo qual conheci os meus melhores amigos.	DT	D	C	CT
A razão da melhoria da minha vida.	DT	D	C	CT
O motivo pelo qual me tornei numa pessoa mais responsável.	DT	D	C	CT
A razão para ter aprendido a controlar o meu temperamento.	DT	D	C	CT
O responsável pela minha paciência para aprender.	DT	D	C	CT
O responsável pela minha tomada de consciência em relação às pessoas com necessidades especiais.	DT	D	C	CT

CONSIDERO QUE O MEU FILHO COM DOENÇA RARA É:				
O que me dá pontos em comum com outros pais.	DT	D	C	CT
O responsável pela minha maior sensibilidade aos outros.	DT	D	C	CT
A razão pela qual sou mais produtivo.	DT	D	C	CT
A razão pela qual uso melhor o meu tempo.	DT	D	C	CT
A razão pela qual lido melhor com o <i>stress</i> e os problemas.	DT	D	C	CT

A PRESENÇA DO MEU FILHO COM DOENÇA RARA:				
Ajuda-me a entender as pessoas que são diferentes.	DT	D	C	CT
Renova o meu interesse em participar em atividades diferentes.	DT	D	C	CT
Torna-nos mais responsáveis por nós próprios enquanto família.	DT	D	C	CT
Ajuda-me a aceitar as coisas como elas são.	DT	D	C	CT

POR CAUSA DO MEU FILHO COM DOENÇA RARA:				
O meu círculo de amigos aumentou.	DT	D	C	CT
A minha vida social aumentou devido ao contacto com outros pais.	DT	D	C	CT
Sou mais compassivo.	DT	D	C	CT
Aprendi coisas sobre a deficiência.	DT	D	C	CT
A minha família compreende melhor os problemas das pessoas com necessidades especiais.	DT	D	C	CT
Estou agradecido/a todos os dias.	DT	D	C	CT
A nossa família ficou mais unida.	DT	D	C	CT
Estou mais sensível aos assuntos familiares.	DT	D	C	CT
Aprendi a adaptar-me a coisas que não posso alterar.	DT	D	C	CT
Os meus outros filhos aprenderam a estar mais conscientes das necessidades das pessoas e dos seus sentimentos.	DT	D	C	CT
Aceito melhor as coisas da vida.	DT	D	C	CT

PARTE IV - Necessidades sentidas pela família

Adaptado do Questionário sobre as Necessidades das Famílias (Pereira, 1996)

Esta parte refere-se a possíveis necessidades sentidas pelas famílias. Para cada um dos 25 ítems, selecione o número que diz respeito ao tipo de ajuda que a sua família necessita, de acordo com a seguinte escala:

1	2	3
Não necessito deste tipo de ajuda	Não tenho a certeza	Necessito deste tipo de ajuda

Para sinalizar a situação pretendida rodeie 1, 2 ou 3.

Necessidades de informação			
Necessito de maior informação sobre a doença rara do meu filho	1	2	3
Necessito de maior informação sobre a maneira de lidar com o meu filho	1	2	3

Necessito de maior informação sobre a maneira de ensinar o meu filho	1	2	3
Necessito de maior informação sobre a maneira de falar com o meu filho	1	2	3
Necessito de maior informação sobre os serviços e os apoios que presentemente estão mais indicados para o meu filho	1	2	3
Necessito de maior informação sobre os serviços e os apoios de que o meu filho poderá beneficiar no futuro	1	2	3
Necessito de maior informação sobre a maneira como a criança cresce e se desenvolve	1	2	3

Necessidades de apoio			
Necessito de ter alguém na minha família com quem possa falar mais sobre os problemas que a doença rara do meu filho coloca	1	2	3
Necessito ter mais amigos com quem conversar	1	2	3
Necessito de mais oportunidades para me encontrar e falar com os pais de outras crianças com doença rara	1	2	3
Necessito de mais tempo para falar com o educador/o(s) professor(es) do meu filho	1	2	3
Gostaria de me encontrar regularmente com um conselheiro (médico, psicólogo, técnico de serviço social) com quem possa falar sobre os problemas que a doença rara do meu filho coloca	1	2	3
Necessito de informações escritas sobre os pais de crianças que têm a mesma doença que o meu filho	1	2	3
Necessito de mais tempo para mim próprio(a)	1	2	3
Necessito de mais ajuda sobre a forma de explicar a situação do meu filho aos amigos	1	2	3
O meu marido (ou a minha mulher) precisa de ajuda para compreender e aceitar melhor a situação do nosso filho	1	2	3
Necessito de ajuda para saber como responder quando amigos, vizinhos ou estranhos me façam perguntas sobre a situação do meu filho	1	2	3
Necessito de ajuda para explicar a situação do meu filho a outras crianças	1	2	3
Necessito de ajuda para encontrar um médico que me compreenda e compreenda as necessidades do meu filho	1	2	3
Necessito de ajuda para encontrar um serviço que fique com o meu filho quando eu tiver necessidade (descansar, ir ao cinema, ...), por períodos curtos, e que esteja habilitado para assumir essa responsabilidade	1	2	3
Necessito de ajuda para encontrar um serviço de apoio social e educativo para o meu filho	1	2	3
Necessito de maior ajuda no pagamento de despesas como: alimentação, cuidados médicos, terapeutas, transportes, ajudas técnicas (cadeira de rodas, prótese auditiva, máquina <i>braille</i> ...)	1	2	3
Necessito de maior ajuda para obter o material ou o equipamento especial de que o meu filho precisa	1	2	3
Necessito de maior ajuda para pagar despesas com terapeutas, estabelecimentos de educação especial ou outros serviços de que o meu filho necessita	1	2	3
Necessito de maior ajuda para pagar a serviços de colocação temporária (os referidos no ponto 20)	1	2	3

Destes 25 itens, indique, até ao máximo de 5 e por ordem decrescente, os que na sua opinião correspondem às maiores necessidades da família.

Item nº

1. _____ 2. _____ 3. _____ 4. _____ 5. _____

PARTE V – Perceção dos pais sobre a escola do seu filho com Doença Rara

Traduzido e adaptado do Questionário “*Parents’ Perceptions of Educational Services for Children with a Chronic Illness*” (Bailey & Shiu, 1997)

Os seguintes itens abordam a sua opinião sobre questões relacionadas com a escola e os serviços educativos prestados ao seu filho. Rodeie o número que melhor corresponda à sua opinião, de acordo com a seguinte escala:

1	2	3	4	5
Não se aplica	Discordo totalmente			Concordo totalmente

A escola é uma importante fonte de apoio social para o meu filho.	NA	1	2	3	4	5
O meu filho tem dificuldade em falar sobre a sua doença com os outros alunos.	NA	1	2	3	4	5
Ter êxito na escola é importante para o meu filho.	NA	1	2	3	4	5
Voltar para a escola após um longo período de ausência é importante para o meu filho.	NA	1	2	3	4	5

O(s) educador(es) /professor(es) conversa(m) comigo sobre aquilo que eu acho importante para a educação do meu filho.	NA	1	2	3	4	5
O meu filho consegue facilmente ter acesso a todos os locais da escola.	NA	1	2	3	4	5
Quando o meu filho permanece no hospital por longos períodos os amigos da escola contactam-no regularmente.	NA	1	2	3	4	5
O desempenho académico do meu filho é tão bom como o dos seus colegas.	NA	1	2	3	4	5
O meu filho está sempre feliz na escola.	NA	1	2	3	4	5
Nunca sou informado(a) quando o meu filho tem problemas com o trabalho na escola.	NA	1	2	3	4	5
Os amigos da escola convidam o meu filho para festas e atividades sociais ao fim de semana.	NA	1	2	3	4	5
A nossa família tem dificuldade em lidar com a doença do meu filho.	NA	1	2	3	4	5
Os profissionais do hospital transmitem informação importante aos profissionais da escola sobre a doença do meu filho.	NA	1	2	3	4	5
Os colegas do meu filho ajudam-no a manter-se informado sobre a matéria que perdeu durante uma ausência prolongada.	NA	1	2	3	4	5
Manter-se a par do que é lecionado na escola é um desafio para o meu filho.	NA	1	2	3	4	5
O meu filho tem sinais visíveis da doença.	NA	1	2	3	4	5
Quero que o meu filho seja tratado como as outras crianças.	NA	1	2	3	4	5
Peço trabalho para o meu filho durante as ausências.	NA	1	2	3	4	5
O(s) educador(es) /professor(es) da escola sabe(m) da doença do meu filho.	NA	1	2	3	4	5
O(s) educador(es) / professor(es) não têm tempo suficiente para falar com os pais sobre as necessidades individuais dos alunos.	NA	1	2	3	4	5
O meu filho requer ajuda considerável para as suas necessidades de higiene pessoal na escola.	NA	1	2	3	4	5
O meu filho tem problemas mais importantes do que o trabalho escolar para se preocupar.	NA	1	2	3	4	5
O meu filho não gosta de ir para a escola.	NA	1	2	3	4	5
As crianças na escola têm, muitas vezes, comportamentos que magoam o meu filho.	NA	1	2	3	4	5
O meu filho participa inteiramente nas atividades normais da escola.	NA	1	2	3	4	5
O(s) educador(es) / professor(es) deram informação aos outros alunos para os ajudar a compreender a doença do meu filho.	NA	1	2	3	4	5
O meu filho pede trabalho para fazer quando se prepara para uma longa ausência da escola.	NA	1	2	3	4	5
Estou preocupado(a) com o desempenho académico do meu filho.	NA	1	2	3	4	5
O meu filho tem dificuldade em fazer amigos na escola.	NA	1	2	3	4	5
Incentivo o meu filho a participar nas atividades escolares.	NA	1	2	3	4	5
O(s) educador(es) /professor(es) do meu filho não está(ão) familiarizado(s) com as implicações médicas da sua doença.	NA	1	2	3	4	5
Depois de uma longa ausência da escola, o(s) educador(es) /professor(es) dá/dão trabalhos ao meu filho para se actualizar.	NA	1	2	3	4	5
Raramente comunico com o(s) educador(es) /professor(es) do meu filho.	NA	1	2	3	4	5
Confio que a escola responda às necessidades médicas do meu filho.	NA	1	2	3	4	5
Informo o(s) educador(es) /professor(es) quando o meu filho vai estar ausente da escola por um longo período devido à doença.	NA	1	2	3	4	5
Gostaria de estar mais envolvido(a) na informação sobre os objetivos educacionais do meu filho.	NA	1	2	3	4	5
Sinto-me à-vontade para comunicar as necessidades médicas do meu filho à escola.	NA	1	2	3	4	5
O(s) educador(es) /professor(es) não dá/dão trabalho adicional ao meu filho durante as longas ausências.	NA	1	2	3	4	5
Frequentar a escola não é importante para o meu filho.	NA	1	2	3	4	5
O meu filho é capaz de cuidar das suas próprias necessidades médicas na escola.	NA	1	2	3	4	5
O(s) educador(es) /professor(es) age(m) adequadamente em relação às necessidades do meu filho.	NA	1	2	3	4	5
O(s) educador(es) /professor(es) procurou/procuraram informação sobre a Doença Rara do meu filho.	NA	1	2	3	4	5
A atuação do(s) educador(es) /professor(es) para com o meu filho é fator de <i>stress</i> familiar.	NA	1	2	3	4	5
O(s) educador(es) /professor(es) adapta(m) as situações de aprendizagem, em contexto de sala de aula, para responder às necessidades do meu filho.	NA	1	2	3	4	5

Utilize este espaço, caso queira, para indicar recomendações e/ou sugestões que gostaria de fazer, ou até já fez, aos professores/à escola do seu filho que possam otimizar o processo ensino /aprendizagem, tendo em conta a Doença Rara e as Necessidades Educativas Especiais que apresenta.

Certifique-se por favor que respondeu a todas as questões.

Obrigada por partilhar informação acerca destes assuntos.

As suas experiências e partilha de preocupações ajudar-nos-ão a compreender melhor as necessidades das famílias que lidam de perto com Doença Rara, bem como a sua especificidade em contexto escolar, de forma a podermos melhorar a intervenção educativa. Mais uma vez, **obrigada!**

**Anexo 2. Pedido de colaboração no estudo dirigido à Associação
Raríssimas**

Viseu, 21 de março de 2012

Assunto: Colaboração num projeto de investigação
--

Exm^a Sr^a Presidente da Raríssimas:

No seguimento do contacto informal que mantivemos anteriormente, vimos por este meio solicitar a colaboração da Associação Raríssimas num trabalho de investigação que nos encontramos a desenvolver, no âmbito do mestrado em Educação Especial, dinamizado pela Universidade Católica Portuguesa, pólo Regional das Beiras. Pretendemos aferir o impacto positivo e negativo da Doença Rara no meio familiar, as necessidades familiares, bem como as perceções (positivas e negativas) dos pais sobre os serviços escolares prestados ao seu filho.

O nosso projeto inclui necessariamente a participação de pais de crianças e jovens, dos 3 aos 18 anos, que frequentam a escola, com Doença Rara e Necessidades Educativas Especiais (abrangidos por qualquer uma das medidas do DL 3/2008, de 7 de janeiro). Para tal, solicitamos que façam chegar os nossos questionários aos pais, para que os possam preencher, de forma totalmente anónima e confidencial.

O processo é simples: enviamos o número de questionários que a Vossa Associação puder encaminhar já dentro de um envelope em correio azul, com o nosso nome como destinatário, para que os pais nos possam reenviar.

Agradecemos toda a atenção e colaboração célere que nos possam dispensar, certos que, em conjunto, conseguiremos melhorar e trabalhar para o bem-estar emocional, social e escolar das nossas crianças e jovens raros.

Com os melhores cumprimentos raros,

Felícia da Luz Simões Ramos Catana

Anexo 3. Correspondência recebida e enviada

On 17/11/2011 21:46, feliciacatana@sapo.pt wrote:

Dear Dr Griffith:

My name is Felícia Catana and I'm a Special Education Teacher in Portugal. I'm currently doing a Master Thesis on parents perception on children with rare diseases. I've read your article's abstract entitled "Psychological well-being in parents of children with Angelman, Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes". I'm very much interested in reading the whole article, which unfortunately is not available at the moment. Therefore, I would appreciate if you could be so kind in sending me the whole text.
Sincerely, Felícia Catana

Assunto: Re: Article

Data: Sex, 18 Nov 2011 (09:50:43 WEST)

De: Gemma Griffith g.m.griffith@bangor.ac.uk

Para: feliciacatana@sapo.pt

2 Anexos



Griffith et al. JIDR. Psychological well being-3 syndromes.pdf 147 KB



Griffith et al.,JOGC. qualitative.pdf 235 KB

Hi Felicia,

Attached the requested article, plus another one that you may find of interest,

Regards,

Gemma

Dr Gemma Griffith
School of Psychology
Bangor University
Brigantia Building,
Bangor
LL57 2AS
phone: +44-1248-388-067
e-mail: g.m.griffith@bangor.ac.uk

Assunto: Re: Article

Data: Seg, 21 Nov 2011 (21:38:26 WET)

De: feliciacatana@sapo.pt

Para: Gemma Griffith <g.m.griffith@bangor.ac.uk>

Dear Dr Griffith,

I greatly thank you for the two articles you have sent me. I had already been in touch with the second article, but all I had available was the abstract. Thank you so much for your kindness.

Best Regards,
Felícia Catana

From: feliciacatana@sapo.pt [mailto:feliciacatana@sapo.pt]
Sent: Monday, November 21, 2011 4:35 PM
To: dabruns@siu.edu
Subject: article

Dear Miss Bruns,

My name is Felícia Catana and I'm a Special Education Teacher in Portugal.
I'm currently doing a Master Thesis on parents and teachers perception on children/students with rare diseases. I've read your article's abstract entitled "We've been through it all together': supports for parents with children with rare trisomy conditions".
I'm very much interested in reading the whole article, which unfortunately is not available at the moment. Therefore, I would appreciate if you could be so kind in sending me the whole text.

Sincerely,
Felícia Catana

Assunto: RE: article
Data: Ter, 22 Nov 2011 (02:10:21 WEST)
De: Debbie Bruns dabruns@siu.edu
Para: feliciacatana@sapo.pt
1 Anexo



We've been through it all together article April 2011.pdf 113 KB

Great to hear from you Felicia. The article is attached. Please let me know if you need additional information.
Dr. Bruns

From: feliciacatana@sapo.pt [mailto:feliciacatana@sapo.pt]
Sent: Tuesday, November 22, 2011 4:21 AM
To: Debbie Bruns
Subject: RE: article

Dear Dr Bruns,

Thank you so much for your kindness.

Best Regards,
Felícia Catana

Assunto: RE: article
Data: Ter, 22 Nov 2011 (16:16:04 WEST)
De: Debbie Bruns dabruns@siu.edu
Para: feliciacatana@sapo.pt

You are very welcome!

Assunto: Article
Data: Ter, 22 Nov 2011 (00:23:19 WET)
De: feliciacatana@sapo.pt
Para: j.a.dodge@btinternet.com

Dear Sir:

My name is Felícia Catana and I'm a Special Education Teacher in Portugal.

I'm currently doing a Master Thesis on parents and teachers perception on children/students with rare diseases. I've read your article's presentation entitled "The importance of rare diseases: from the gene to society".

I'm very much interested in reading the whole article, which unfortunately is not available at the moment.

Therefore, I would appreciate if you could be so kind in sending me the whole text.

Sincerely,

Felícia Catana

Assunto: Re: article
De: JOHN DODGE j.a.dodge@btinternet.com
Para: feliciacatana@sapo.pt feliciacatana@sapo.pt

1 Anexo



Archives editorial 2011.pdf 99 KB

Dear Felicia,

Thank you for your email. I hope the attached article will be of help to you.

Best wishes,

John Dodge

Assunto: Re: article
Data: Ter, 22 Nov 2011 (19:47:33 WET)
De: feliciacatana@sapo.pt
Para: JOHN DODGE <j.a.dodge@btinternet.com>

Dear Dr Dodge,

Thank you so much for your kindness.

Best Regards,

Felícia Catana

Assunto: Article
Data: Ter, 22 Nov 2011 (10:33:21 WET)
De: feliciacatana@sapo.pt
Para: gremuzzi@marionegri.it

Dear Sir,

My name is Felícia Catana and I'm a Special Education Teacher in Portugal. I'm currently doing a Master Thesis on parents and teachers perception on children/students with rare diseases. I've read your article's abstract entitled "Rare diseases: Whta's next?" I'm very much interested in reading the whole article, which unfortunately is not available at the moment. Therefore, I would appreciate if you could be so kind in sending me the whole text.

Sincerely,
Felícia Catana

Assunto: Fwd: article
Data: Ter, 22 Nov 2011 (11:28:27 WEST)
De: Giuseppe Remuzzi <giuseppe.remuzzi@marionegri.it>
Para: feliciacatana@sapo.pt
1 Anexo

 Lancet.pdf 132 KB

Please find enclosed in attachment the requested article.

Best regards,

Daniela Stoian
secretariat

Destina il tuo 5 per mille dell'IRPEF (sul mod. 730 o mod. UNICO o mod. CUD) firmando e indicando il nostro codice fiscale 03254210150 nel riquadro "finanziamento agli enti della ricerca scientifica e dell'universita'" per aiutare a mantenere indipendente la ricerca scientifica dell'Istituto Mario Negri, una fondazione privata senza scopo di lucro che da 50 anni opera nell'interesse degli ammalati.

Per maggiori informazioni:
Istituto Mario Negri, Via La Masa 19 - 20156 Milano
Tel: +39 02 390141 - Fax: +39 02 3546277 +39 02 39001918
Internet: www.marionegri.it, mnegri@marionegri.it

Assunto: Re: Fwd: article
Data: Ter, 22 Nov 2011 (19:50:06 WET)
De: feliciacatana@sapo.pt
Para: Giuseppe Remuzzi <giuseppe.remuzzi@marionegri.it>




Dear Dr Remuzzi,
Thank you so much for your kindness.
Best Regards, Felícia Catana

Assunto: Article
Data: Dom, 18 Dez 2011 (18:03:07 WET)
De: feliciacatana@sapo.pt
Para: agallo@uic.edu
Cc: roxie.foster@uchsc.edu

Dear Dr Gallo

My name is Felícia Catana and I'm a Special Education Teacher in Portugal. I'm currently doing a Master Thesis on parents and teachers perception on children/students with rare diseases. I've read your article's abstract entitled "Parent's concerns about issues related to their children's genetic conditions". I'm very much interested in reading the whole article, which unfortunately is not available at the moment. Therefore, I would appreciate if you could be so kind in sending me the whole text.

Sincerely,
Felícia Catana

Assunto: Re: article
Data: Dom, 18 Dez 2011 (19:41:51 WET)
De: Agatha Gallo agallo@uic.edu
Para: feliciacatana@sapo.pt
3 Anexos[[Guardar Tudo](#)]
 Parents' Concerns JSPN.pdf 106 KB
 health care profJGC210.pdf 186 KB
 normalizationRINAH3_2010.pdf 121 KB

Dear Felicia,

Your thesis sounds very interesting and I wish you the best with it. Attached is an electronic of the article that you requested. I also included 2 more articles that you might find interesting.

Best wishes,
Agatha Gallo

Agatha M. Gallo, PhD, APN, CPNP, FAAN
Professor
University of Illinois at Chicago
College of Nursing
Women, Children and Families Health Science (M/C 802)
845 South Damen Avenue
Chicago, Illinois 60612-7350
Phone: 312-996-1868
Fax: 312-996-8871
Email: agallo@uic.edu

Assunto: Re: article
Data: Seg, 19 Dez 2011 (10:43:41 WET)
De: feliciacatana@sapo.pt
Para: Agatha Gallo <agallo@uic.edu>

Dear Professor Gallo,

I greatly thank you for the articles you have sent me as well as your kind words.
Best regards (and Merry Christmas!)
Felícia Catana

Assunto: Article
Data: Qua, 21 Dez 2011 (23:56:34 WET)
De: feliciacatana@sapo.pt
Para: jan.blacher@ucr.edu

Dear Dr Blacher

My name is Felícia Catana and I'm a Special Education Teacher in Portugal. I'm currently doing a Master Thesis on parents and teachers perception on children/students with rare diseases. I've read your article's abstract entitled "Positive impact of intellectual disability on families". I'm very much interested in reading the whole article, which unfortunately is not available at the moment. Therefore, I would appreciate if you could be so kind in sending me the whole text.

Sincerely,
Felícia Catana

Assunto: RE: article
Data: Qui, 22 Dez 2011 (00:05:58 WEST)
De: Jan B Blacher jan.blacher@ucr.edu
Para: feliciacatana@sapo.pt feliciacatana@sapo.pt
1 Anexo



Blacher & Baker AJMR (2007).pdf 238 KB

This email is intended for general informational purposes only, and is not an endorsement of the organizations or services listed. Reasonable efforts have been exercised to provide current information for the resources given. The information provided is not intended to be, nor does it constitute, legal or medical advice.

Jan Blacher, Ph.D Professor
Founding Director, SEARCH
family autism resource center
Graduate School of Education
University of California
Riverside, CA 92521 PH: 951-827-3875/3849 FAX: 951-827-3942

On 21/12/2011 23:41, feliciacatana@sapo.pt wrote

Dear Dr Hastings

My name is Felícia Catana and I'm a Special Education Teacher in Portugal. I'm currently doing a Master Thesis on parents and teachers perception on children/students with rare diseases. I've read your article's abstract entitled "Positive perceptions in families of children with developmental disabilities". I'm very much interested in reading the whole article, which unfortunately is not available at the moment. Therefore, I would appreciate if you could be so kind in sending me the whole text.

Sincerely,
Felícia Catana

Assunto: Re: article
Data: Qua, 4 Jan 2012 (07:42:04 WEST)
De: Richard Hastings r.hastings@bangor.ac.uk
Para: feliciacatana@sapo.pt
1 Anexo



Hastings & Taunt AJMR.pdf 201 KB

Dear Felicia

Thank you for your interest in this paper. I have attached a pdf copy here.
Good luck with your thesis
Richard Hastings

Richard Hastings
Professor of Psychology
Research Director, North Wales Clinical Psychology Programme
Co-Director, MSc Applied Behaviour Analysis

Assunto: Article
Data: Dom, 1 Jan 2012 (19:19:42 WET)
De: feliciacatana@sapo.pt
Para: pguillem@chu-grenoble.fr

Dear Dr Guillem

My name is Felícia Catana and I'm a Special Education Teacher in Portugal. I'm currently doing a Master Thesis on parents and teachers perception on children/students with rare diseases. I've read your article's abstract entitled "Rare diseases in disabled children: an epidemiological survey". I'm very much interested in reading the whole article, which unfortunately is not available at the moment. Therefore, I would appreciate if you could be so kind in sending me the whole text.

Sincerely (and a Happy New Year!),
Felícia Catana


Assunto: RE: article

Data: Seg, 2 Jan 2012 (08:33:22 WEST)

De: Guillem, Pascale PGuillem@chu-grenoble.fr

Para: feliciacatana@sapo.pt feliciacatana@sapo.pt

1 Anexo

 RareDisease.pdf 145 KB

Dear Ms Catana,

Many thanks for your interest in reading this article. You could find the full text in attached file.
Don't hesitate to contact me if you have any question.

Sincerely Yours

I wish you a happy new year and good luck for your thesis.

Dr P Guillem

From: feliciacatana@sapo.pt [mailto:feliciacatana@sapo.pt]

Sent: Monday, January 23, 2012 12:43 PM

To: dabruns

Subject: questionnaire

Dear Dr Bruns,

My name is Felícia Catana, I'm a Special Education Teacher in Portugal and I'm currently doing a Master Thesis on parents and teachers perception on children/students with rare diseases. A few weeks ago I asked you to send me your article "We've been through it all together: supports for parents with children with rare trisomy conditions". Do you still recall that? Therefore I'm now asking you if you would be so kind to send me the text of your questionnaire TRIS_FFFP so that I could learn about the type of questions posed in it.

Yours gratefully,

Felícia Catana

Assunto: RE: questionnaire

Data: Seg, 23 Jan 2012 (19:42:39 WEST)

De: Debbie Bruns dabruns@siu.edu

Para: feliciacatana@sapo.pt

1 Anexo

 We've been through it all together article April 2011.pdf 113 KB

So sorry if I did not respond to your earlier email request, the article is attached.

Please let me know if there is any additional ways I can help you!

On 23/01/2012 18:50, feliciacatana@sapo.pt wrote:


Assunto: RE: questionnaire

Data: Seg, 23 Jan 2012 (20:19:42 WEST)

De: Debbie Bruns dabruns@siu.edu

Para: feliciacatana@sapo.pt

1 Anexo

 TRIS Interview Protocol Family Friends and Finances.doc 55 KB

It is attached.

Assunto: questionnaire

Data: Seg, 23 Jan 2012 (18:50:02 WET)

De: feliciacatana@sapo.pt

Para: g.m.griffith <g.m.griffith@bangor.ac.uk>

Dear Dr Griffith,

My name is Felícia Catana, I'm a Special Education Teacher in Portugal and I'm currently doing a Master Thesis on parents and teachers perception on children/students with rare diseases. A few weeks ago I asked you to send me your article "Psychological well-being in parents of children with Angelman, Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes". Do you still recall that? Therefore I'm now asking you if you would be so kind to send me the text of your questionnaire GSSS so that I could learn about the type of questions posed in it.

Yours gratefully, Felícia Catana


Assunto: Re: questionnaire

Data: Qua, 25 Jan 2012 (10:53:21 WEST)

De: Gemma Griffith g.m.griffith@bangor.ac.uk

Para: feliciacatana@sapo.pt

1 Anexo

 Genetic Syndromes Stressors Scale.docx 113 KB

Hi Felicia,
Questionnaire attached, hope it is useful!
Regards, Gemma

Dr Gemma Griffith
School of Psychology
Bangor University
Brigantia Building,
Bangor
LL57 2AS

Assunto: Copies of questionnaires for teachers and parents

Data: Seg, 27 Fev 2012 (10:41:53 WEST)

De: Shiona Shiu shionashiu@optusnet.com.au

Para: feliciacatana@sapo.pt

2 Anexos

 APPENDIX 2.PDF 577 KB

 APPENDIX 3.PDF 650 KB

Dear Felicia

Please find attached a copy of each of the questionnaires you requested. I apologise for the delay, however, we are in the middle of moving and things are very hectic around here. I hope you find them useful.

Kind regards

And best wishes for your research

Shiona Shiu

Assunto: questionnaire

Data: Dom, 8 Abr 2012 (20:43:45 WET)

De: feliciacatana@sapo.pt

Para: Shiona Shiu <shionashiu@optusnet.com.au>

Greetings, Dr Shiu

I'm so grateful for having sent to me your questionnaire for parents! It is adaptable to my research about rare diseases at school.

Thank you so much for your assistance,

Felícia Catana

Assunto: RE: questionnaire
Data: Ter, 10 Abr 2012 (01:41:49 WEST)
De: Shiona Shiu <shionashiu@optusnet.com.au>
Para: feliciacatana@sapo.pt

Hi Felicia
I'm pleased you could use the questionnaires.
Regards

Shiona Shiu

.....

Assunto: Article
Data: Sáb, 3 Mar 2012 (23:18:01 WET)
De: feliciacatana@sapo.pt
Para: l.gilmore@qut.edu.au

Dear Dr Gilmore

My name is Felícia Catana and I'm a Special Education Teacher in Portugal. I'm currently doing a Master Thesis on parents and teachers perception on children/students with rare diseases. I'm very much interested in reading your published article entitled "Rare chromosome disorders and their developmental consequences" (p. 3-7), which unfortunately is not available. Therefore, I would appreciate if you could be so kind in sending me the whole text.

Sincerely,

Felícia Catana

.....

On Sun, Mar 4, 2012 at 9:18 AM
Citando Linda Gilmore <l.gilmore@qut.edu.au>:

Dear Felicia,

I'm sorry it's taken me so long to reply - I've been away from work for the past 3 weeks.
I'm very interested to hear about your master's thesis as this is an area in which I'm very interested. I'd love to know more about your methodology and your findings.
I hope that my article about developmental consequences is useful for you - I'm attaching a copy here. Actually, there are two different versions: the first version has full referencing which you may need, and the second version is the one that was actually published.
With warm regards,
Linda

Dr Linda Gilmore
Associate Professor Educational and Developmental Psychology
School of Learning & Professional Studies, Faculty of Education

Queensland University of Technology
Victoria Park Road, Kelvin Grove QLD 4059 Australia
tel: +61 7 3138 9617 fax: +61 7 3138 3987 email: l.gilmore@qut.edu.au
Profile: <http://staff.qut.edu.au/staff/gilmore/>
Publications: http://eprints.qut.edu.au/view/person/Gilmore,_Linda.html
CRICOS No. 00213J.

Other Credentials:

Registered Psychologist


Member Australian Psychological Society

Member APS College of Educational and Developmental Psychologists

Assunto: Re: article
Data: Ter, 20 Mar 2012 (18:16:58 WET)
De: feliciacatana@sapo.pt
Para: l.gilmore@qut.edu.au

Dear Dr. Gilmore,

Assunto: Re: article
Data: Qua, 21 Mar 2012 (05:11:51 WEST)
De: Linda Gilmore <l.gilmore@qut.edu.au>
Para: feliciacatana@sapo.pt feliciacatana@sapo.pt
2 Anexos

 Deletion of 8p.pdf 729 KB

 Chromosome 16 paper Published Version 2006.doc

I'm much obliged to you for the article you've sent. However, I'm not able to find in the "Intellectual Disability Australasia" the published article from pages 3 to 7, to cite.

At the moment, I'm collecting data from a questionnaire addressed to parents of children aged 3 to 18 with a rare syndrome, who attend school. My aim is to assess both the negative impact (stressors) and the positive impact (positive contributions of having a child with a rare syndrome) as well as the positive and the negative parental perceptions of the educational system and school in order to compare all these results.

Thank you so much for all your help and support!
I hope to hearing from you soon, Felícia

Dear Felicia,

Regarding the article, what I sent you is the typed version exactly as it was published in Intellectual Disability Australasia. This journal is not available electronically. But you can definitely cite my article using the version I sent you. The citation is:

Gilmore, L. (2009). Rare chromosome disorders and their developmental consequences. *Intellectual Disability Australia*, 30(4), 3-7.

If you want to quote directly from the article, the page numbers will be different to the published version - in this case, you could let me know the quote and I will check the published copy and tell you the page number it appears on.

I'm attaching another couple of articles I've published about rare chromosome disorders and their consequences. The one about a child with 8p- has come from the very first child I met with a rare chromosome disorder. She was 12 months old at the time, had just been diagnosed - and her parents were told she would always be a "vegetable" and would probably die by 12 years of age. Well, they were wrong!! As you'll see in my article, this girl has normal intelligence. She is now 18 years old, has finished high school, and begun studying psychology at university.

I would very much like to read your master's research when you write your thesis. Do you live in Lisbon, or elsewhere in Portugal? I was in Lisbon in 2004, and then a couple of years ago I returned to travel around northern Portugal - it's one of my favourite countries!

With very best wishes, Linda

Assunto: hello

Data Qui, 22 Mar 2012 (22:07:47 WET)

De: feliciacatana@sapo.pt

Para: l.gilmore@qut.edu.au

Hello again, Dr. Gilmore

It's good to know that there are children with rare syndromes who positively astonish everyone.

I've already known the article "*Give me a name for what's wrong with him*": *A case study of a rare chromosome disorder*", which I also mention in my thesis. I've really enjoyed reading it!

Regarding the article "*Rare chromosome disorders and their developmental consequences*", I'm very much interested in the page where one can read the following: "*In particular, developmental predictions need to be sensitively expressed, since the prognostic uncertainty associated with rare chromosome disorders is likely to produce significant emotional stress and anxiety for families (Lenhard, Breitenbach, Ebert, Schindelbauer-Deutscher & Henn, 2005).*"

I'm at a beginning stage right now. I've been searching a lot and I've found many relevant articles which interest me both as a mother and as a Special Education teacher.

However, I don't consider myself an expert in any area at all. Therefore, I'm really touched by the fact that someone wants to read my thesis. I'll be very delighted to send it to you when it's finished.

We live in a countryside city called Viseu in the north of Portugal. This city was considered the Portuguese city with the best life quality. So you must come to Portugal and pay us a visit in Viseu!

Thank you again so much for your help and understanding!

Felícia

Assunto: FW: Questionário
Data: Sex, 23 Mar 2012 (22:35:21 WEST)
De: Filomena Pereira (DGE) <filomena.pereira@dgidec.min-edu.pt>
De: feliciacatana@sapo.pt [mailto:feliciacatana@sapo.pt]
Enviada: segunda-feira, 19 de Março de 2012 19:58
Para: Filomena Pereira (DGE)
Assunto: Questionário

Boa noite

Chamo-me Felícia Catana e sou professora de Educação Especial.

No âmbito do mestrado em Educação Especial promovido pela Universidade Católica Portuguesa, encontramos-nos a desenvolver um estudo sobre a criança com Doença Rara e Necessidades Educativas Especiais na Família e na Escola, tendo em conta as perceções parentais.

O questionário para pais de crianças e jovens com DR que pretendemos utilizar, em parte, é exatamente o da Sr.^a Dr.^a, mais propriamente no que diz respeito às necessidades das famílias (publicado em Representações dos Professores de Educação Especial e as Necessidades das Famílias), adaptado para o nosso estudo.

Enviamos em anexo cópia do mesmo, solicitando autorização para a sua utilização.

Com os melhores cumprimentos,

Felícia Catana

Para: feliciacatana@sapo.pt

Exma. Senhora

Tenho o maior gosto em autorizar a utilização do *Questionário sobre as Necessidades das Famílias*, na versão adaptada que me foi enviada para apreciação. Aproveito para informar que a realização de estudos de investigação em meio escolar carece de autorização do Ministério da Educação. Para mais informações sugere-se a consulta da página *Inquéritos em Meio Escolar*, disponível no site da DGE, em <http://www.dgidec.min-edu.pt/index.php?s=directorio&pid=59>.

Com votos de um bom trabalho,
Filomena Pereira